

FACULTÉ DE MÉDECINE ET DE PHARMACIE DE LYON

Année Scolaire 1939-1940 — N° 540

# La Dolichosténomélie Infantile

兒童四肢細長  
(Syndrome de Marfan)

Travail des Services du Docteur PEHU  
et du Professeur BONNET

## THÈSE

PRÉSENTÉE

à la FACULTE de MÉDECINE et de PHARMACIE de LYON

*et soutenue publiquement le 30 Mai 1940*

POUR OBTENIR LE GRADE DE DOCTEUR EN MÉDECINE

PAR

**LIYOU Hsieu-Min**

醫學博士劉學敏

*Diplômée d'Hygiène*

*Certificat de Bactériologie*

*Pensionnaire de l'Institut Franco-Chinois*

Née le 3 Juillet 1914, à HO-PEI (Chine)



LYON

BOSC Frères M. & L. RIOU

IMPRIMEURS-ÉDITEURS

42, Quai Gailleton, 42

1940



**LA DOLICHOSTÉNOMÉLIE INFANTILE**  
(Syndrome de Marfan)



FACULTÉ DE MÉDECINE ET DE PHARMACIE DE LYON

Année Scolaire 1939-1940 — N° 540

# La Dolichosténomélie Infantile

兒童四肢細長  
(Syndrome de Marfan)

Travail des Services du Docteur PEHU  
et du Professeur BONNET

## THÈSE

PRÉSENTÉE

à la FACULTE de MÉDECINE et de PHARMACIE de LYON

*et soutenue publiquement le 30 Mai 1940*

POUR OBTENIR LE GRADE DE DOCTEUR EN MÉDECINE

PAR

LIU Hsieu-Min

醫學博士劉學敏

*Diplômée d'Hygiène*

*Certificat de Bactériologie*

*Pensionnaire de l'Institut Franco-Chinois*

Née le 3 Juillet 1914, à HO-PEI (Chine)



LYON

BOSC Frères M. & L. RIOU

IMPRIMEURS-ÉDITEURS

42, Quai Gailleton, 42

1940

# PERSONNEL DE LA FACULTE

Doyen honoraire.....  
Doyen .....  
Assesseur .....

M. L. HUGOUNENQ.  
M. J. LEPINE.  
M. A. MOREL.

## PROFESSEURS HONORAIRES

MM. LANNOIS, HUGOUNENQ, PIC, CONDAMIN, PAVIOT,  
NICOLAS, VILLARD, NOVE-JOSSERAND, TIXIER, COLLET, GAYET, CLUZET

## PROFESSEURS

Cliniques médicales.....  
Cliniques chirurgicales.....  
Clinique obstétricale et Accouchements.....  
Clinique ophtalmologique.....  
Clinique dermatologique et syphiligraphique.....  
Clinique neurologique et psychiatrique.....  
Clinique médicale infantile.....  
Clinique gynécologique.....  
Clinique d'oto-rhino-laryngologie.....  
Clinique urologique.....  
Clinique chirurgicale infantile et orthopédie.....  
Clinique et prophylaxie de la tuberculose.....  
Clinique des maladies infectieuses.....  
Physique biologique, Radiologie et Physiothérapie.....  
Chimie biologique et médicale.....  
Chimie organique et Toxicologie.....  
Matière médicale et Botanique.....  
Parasitologie et Histoire naturelle médicale.....  
Anatomie.....  
Histologie.....  
Physiologie.....  
Pathologie interne.....  
Pathologie générale et thérapeutique.....  
Anatomie pathologique.....  
Chirurgie opératoire.....  
Médecine expérimentale et comparée et Bactériologie.....  
Médecine légale.....  
Hygiène.....  
Pharmacie et Pharmacologie.....  
Hydrologie thérapeutique et Climatologie.....

MM. FROMENT.  
SAVY.  
PATEL.  
BERARD.  
VORON.  
BONNET.  
FAVRE.  
LEPINE (J.).  
MOURIQUAND.  
COTTE.  
REBATTU.  
CIBERT.  
TAVERNIER.  
COURMONT.  
J. CHALIER.  
PONTIUS.  
FLORENCE.  
MOREL.  
MANCEAU.  
GUIART.  
LATARJET.  
POLICARD.  
HERMANN.  
CORDIER.  
CADE.  
J.-F. MARTIN.  
SANTY.  
ARLOING (F.).  
MAZEL.  
ROCHAIX.  
LEULIER.  
PIERY.



## PROFESSEURS TITULAIRES SANS CHAIRE

Chargé d'un cours d'Anatomie médico-chirurgicale.....  
Chargé d'un cours d'Embryologie.....

MM. THEVENOT (Léon).  
NOEL.

## AGREGES

MM.  
GABRIELLE  
CHAMRON  
REVOL  
ENSELME  
SEDALLIAN  
CREYSSEL  
DE ROUGEMONT

MM.  
P. RAVAUULT  
PIGEAUD  
CROIZAT  
DELORE  
JOSSERAND  
MORIN  
BERTRAND

MM.  
CLAVEL  
LEVRAT  
BANSSILLON  
VALLET-GUY  
ROMAN  
PEYCELON  
JOURDAN

MM.  
FROMENT (R.).  
MARTIN (P.-E.).  
MOUNIER-KUHN  
BROUSSY  
PIFFAULT

## EXAMINATEURS DE LA THESE

MM. BONNET, président, J.-F. MARTIN, assesseur ;  
DECHAUME.

La Faculté de Médecine de Lyon déclare que les opinions émises dans les dissertations qui lui sont présentées doivent être considérées comme propres à leurs auteurs, et qu'elle n'entend leur donner ni approbation ni improbation.

## A LA MEMOIRE DE MA GRAND'MERE

### A MON PERE ET A MA MERE

Leur vie est le symbole du travail et du sacrifice; ma plus grande fierté sera de les imiter. Je leur dédie ce travail, modeste expression de mon immense affection filiale.

### A MES FRERES ET A MES SŒURS

Leur affection fraternelle m'a toujours été un grand soutien. Je pense tout particulièrement à mon frère Tchoung-Tche, ancien externe des Hôpitaux de Lyon, car lui et moi, depuis notre plus tendre enfance, nous avons fait nos études l'un près de l'autre, et nous sommes heureux de nous retrouver en France, quoique loin de nos chers parents. En témoignage d'une vive affection fraternelle.

### A MON BEAU-FRERE TI-HOUAG

### A MON COUSIN DOCTEUR FAN PIENG-TCHE

*Doyen à la Faculté de Médecine de Yunnan-Fou  
Ancien Externe des Hôpitaux de Lyon  
Ancien Interne de l'Hôpital-Maternité de Tarare  
Médecin électro-radiologiste*

Il a encouragé mes parents à me laisser faire de longues études et m'a beaucoup aidé de ses conseils précieux. Je lui exprime ici ma profonde reconnaissance.

### A MA COUSINE

### A TOUS MES PARENTS



A NOTRE MAITRE ET PRESIDENT DE THESE

MONSIEUR LE PROFESSEUR BONNET

*Professeur de Clinique Ophtalmologique  
Chirurgien des Hôpitaux de Lyon  
Chevalier de la Légion d'honneur*

Nous n'oublierons jamais les stages passés à ses côtés, la clarté de son enseignement, la sûreté de son jugement, la profondeur de ses vues et l'amabilité de son accueil.

C'est principalement dans son service que nous avons fait ce travail; ce maître éminent ne cessa de nous aider de ses conseils précieux et éclairés. Il nous a accueilli toujours avec une extrême amabilité et a bien voulu marquer une fois de plus son affectueux intérêt. Il nous fait aujourd'hui le très grand honneur de bien vouloir présider cette thèse. Qu'il reçoive ici l'hommage de notre vive reconnaissance et de notre profonde admiration.

## AUX MEMBRES DU JURY DE NOTRE THESE

### A NOTRE MAITRE

MONSIEUR LE PROFESSEUR J.-F. MARTIN

*Professeur d'Anatomie Pathologique à la Faculté de Lyon  
Chevalier de la Légion d'honneur*

Nous lui devons beaucoup.

Depuis le début de nos études médicales, il n'a cessé de nous suivre avec une grande sympathie. Nous avons eu l'honneur d'être son élève, il a bien voulu nous manifester toujours le plus bienveillant intérêt; il nous a guidés dans son laboratoire par sa puissante érudition. Nous avons pu apprécier et faire notre profit de ses enseignements si clairs, si savants, ses judicieux conseils nous ont permis de tirer les plus grands bénéfices à la fois de ses cours magistraux et des travaux que nous avons pu pratiquer au laboratoire d'anatomie pathologique.

Il nous honore en acceptant de faire partie de notre jury de thèse. Qu'il trouve ici le trop faible témoignage de notre profonde reconnaissance et très respectueux attachement. Nous le quitterons à regret et n'oublierons jamais son accueil et tout ce qu'il a été pour nous.

A MONSIEUR LE PROFESSEUR AGRÉGÉ J. DECHAUME

*Médecin des Hôpitaux de Lyon  
Chevalier de la Légion d'honneur  
Médaille militaire, Croix de guerre*

Il nous a accueillie avec bienveillance au cours des autopsies et dans le laboratoire d'anatomie pathologique. La simplicité et la clarté de ses conseils nous ont donné le goût de la recherche. Nous sommes heureuse de le voir parmi notre Jury et de pouvoir lui exprimer toute notre gratitude.

## A NOTRE MAITRE

MONSIEUR LE DOCTEUR M. PEHU

*Médecin des Hôpitaux de Lyon*  
*Membre Correspondant de l'Académie de Médecine*  
*Officier de la Légion d'honneur*

Nous lui exprimons tout particulièrement notre respectueuse et sincère gratitude. Ce maître éminent et expérimenté a bien voulu nous manifester, à Debrousse et à la Clinique obstétricale, le plus bienveillant intérêt. Ses enseignements précieux ont contribué, pour une large part, à notre formation de médecine infantile.

Parmi ses importants et multiples travaux, il a bien voulu nous intéresser à l'un des plus récents et nous confier le soin de le faire connaître. Il nous a inspiré ce travail, avec la plus aimable bienveillance et nous a guidé dans sa rédaction. Nous ne saurions trop le remercier de son extrême obligeance et de son bon accueil.

## A MONSIEUR LE PROFESSEUR J. CHALIER

*Médecin des Hôpitaux de Lyon*  
*Chevalier de la Légion d'honneur*

Nous avons pu, au cours de nos nombreux et fructueux stages, apprécier son esprit et ses qualités cliniques. Il a guéri mon frère d'une maladie très grave. Nous en gardons un souvenir éternel. Qu'il veuille bien trouver ici l'expression de notre très vive reconnaissance et notre profonde gratitude.

A MONSIEUR LE PROFESSEUR AGRÉGÉ P. CROIZAT

*Médecin des Hôpitaux de Lyon*

Nous avons eu un très grand plaisir à revoir ce maître bienveillant et sympathique. Tous les élèves connaissent la cordialité de son accueil et son enthousiasme communicatif. Qu'il reçoive ici l'expression de notre sincère dévouement et de nos sentiments respectueux.

A MONSIEUR LE PROFESSEUR PIERY

*Professeur d'Hydrothérapie*

Qui nous a procuré l'occasion d'un voyage d'études dont nous avons pu beaucoup profiter. Nous gardons ainsi de très bons souvenirs des stations thermales que nous avons pu visiter. Nous le prions d'agréer l'expression de notre profonde reconnaissance.

A MONSIEUR LE PROFESSEUR COTTE

*Chirurgien des Hôpitaux de Lyon  
Professeur de Clinique Gynécologique*

Son enseignement magistral, ses conseils précieux ont beaucoup contribué à notre formation gynécologique. Nous lui adressons l'hommage de notre profonde admiration et de notre haute estime.

A MONSIEUR LE DOCTEUR GENET ET

MONSIEUR LE DOCTEUR COLRAT

Ils nous ont prodigué aimablement leurs conseils éclairés. Qu'ils veuillent bien croire à toute notre sympathie et à notre parfaite considération.

A NOS MAITRES DES HOPITAUX

MONSIEUR LE PROFESSEUR FAVRE.  
MONSIEUR LE PROFESSEUR VORON.  
MONSIEUR LE PROFESSEUR MOURIQUAND.  
MONSIEUR LE PROFESSEUR SAVY.  
MONSIEUR LE PROFESSEUR COLLET.  
MONSIEUR LE PROFESSEUR BERARD.  
MONSIEUR LE PROFESSEUR TIXIER.

A NOS MAITRES DE LA FACULTE

MONSIEUR LE PROFESSEUR GUIART.  
MONSIEUR LE PROFESSEUR ARLOING.  
MONSIEUR LE PROFESSEUR MAZEL.

A MONSIEUR LE PROFESSEUR LEPINE  
*Président de l'Association Franco-Chinoise*  
*Doyen à la Faculté de Médecine de Lyon*

A NOS MAITRES DU COLLEGE DE WEN-TSUEN  
ET DE L'INSTITUT LAMARCK (P. C. N.)  
DE L'UNIVERSITE FRANCO-CHINOISE

Ce sont eux qui ont formé la base de notre culture.

A MES CAMARADES  
DE L'INSTITUT FRANCO-CHINOIS

A MES CAMARADES  
DU COLLEGE DE WEN-TSUEN

En souvenir des années heureuses que nous avons passées ensemble qui furent parmi les plus agréables de notre vie. L'amitié qui nous unit ne s'effacera pas, c'est mon plus grand désir.

Ils nous ont aidée, chacun de ses qualités et de ses pensées qui n'ont cessé d'être pour nous un continuel encouragement.

A MES CAMARADES DE LA FACULTE  
A MES AMIS FRANÇAIS

A TOUS MES AMIS

L'amitié ne connaît pas de frontière, elle ne doit pas connaître de fin.

# LA DOLICHOSTÉNOMÉLIE INFANTILE

## (Syndrome de Marfan)

---

### AVANT-PROPOS

C'est pour nous un grand plaisir d'arriver au terme de nos études et de pouvoir remercier nos Maîtres des Hôpitaux, de la Faculté, qui tous, nous ont montré tant de bienveillance pour nous aider à acquérir une culture médicale solide. Nous éprouvons aussi une vive émotion en pensant à cette vie d'étudiants qui se termine, à ces années douces, trop vite écoulées dans ce pays hospitalier où l'on ressent chaque jour l'accueil généreux du peuple français.

Au cours de nos études en Chine, nous avons toujours admiré le génie français avec sa clarté et son ardeur désintéressée dans les recherches scientifiques. Les années passées en France nous montrent que nos admirations étaient bien fondées. Les enseignements magistraux de la Faculté nous ont fourni la base de nos connaissances médicales. Dans les hôpitaux, nous avons beaucoup appris en restant constamment en contact avec les malades. Les Maîtres expérimentés, qui nous ont guidée dans le chemin si difficile de l'art médical, ont su, par la générosité et la noblesse de leur cœur, nous faire aimer

les malades et comprendre la grandeur de notre métier ainsi que l'importance du devoir que nous avons à accomplir. Aussi à tous nos Maîtres des Hôpitaux et de la Faculté est-ce un devoir bien doux pour nous que de les prier d'accepter notre respectueuse et profonde gratitude.

Maintenant que nous allons quitter ce beau pays que nous aimons de plus en plus à mesure que nous le connaissons, un sentiment insaisissable nous attriste, il nous manque des mots pour exprimer nos regrets de quitter bientôt la France que nous considérons comme notre seconde patrie. En nous gardant les souvenirs émus et ineffaçables d'elle, dans ce temps où le monde est ravagé par l'injustice et la barbarie, nous formulons du plus profond de notre cœur le vœu d'une double victoire, la victoire de la Chine et celle de la France

## INTRODUCTION

La dolichosténomélie paraît une affection rare et curieuse. Elle a été d'abord peu connue; depuis ces dernières années, elle est l'objet d'étude de nombreux travaux des pédiâtres et des oculistes, on en connaît même les formes frustes, les malformations concomitantes et le caractère familial. M. le Docteur Péhu, Médecin des Hôpitaux en a une observation dont il suit l'évolution depuis 8 ans, nous le remercions d'avoir bien voulu nous confier le sujet de ce travail. Nous remercions également M. le Docteur Genet d'avoir eu l'obligeance de nous communiquer un cas de forme fruste avec une hérédité indiscutable, observé dans le service du Professeur Bonnet où la malade était venue consulter pour les yeux. Ayant l'avantage de publier ces deux cas (observés également par nous-même), nous en profitons pour faire une étude sur l'ensemble. Nous étudions successivement l'historique de cette maladie, le syndrome fondamental lui-même et les malformations concomitantes, en étudiant d'abord les anomalies oculaires, puis les anomalies non oculaires. Dans la suite nous parlons en quelques mots de l'évolution de cette maladie pour continuer par l'étude anato-mo-pathologique.

Nous résumons la pathogénie en différentes hypothèses d'une façon hâtive en insistant plutôt sur son caractère familial et héréditaire. Nous étudions, en dernier lieu, ce qui concerne le traitement et les observations. Enfin nous présentons nos conclusions.

## CHAPITRE PREMIER

### HISTORIQUE

Cette malformation est connue en pédiatrie depuis plus de 40 ans. C'est en 1896 que le Professeur Marfan en a présenté le premier cas chez une fillette de cinq ans et demi, atteinte de malformations congénitales des quatre membres, plus prononcées aux extrémités. L'anomalie est caractérisée par l'allongement des os, accompagné d'un certain degré d'amincissement de ceux-ci. Se basant sur la dystrophie congénitale du squelette, le Professeur Marfan donne à cette affection le nom de *dolichosténomélie*.

En 1902, Méry et Babonneix présentent de nouveau cette même malade à un autre point de vue et proposent pour elle le terme d'*hyperchondroplasie*. Achard la même année (1902) relate un nouveau cas concernant une jeune fille de 18 ans atteinte de ces déformations avec l'ensemble des mains en aspect de pattes d'araignée, il décrit l'affection sous le nom d'*arachnodactylie*. En 1903 Poynton rapporte plusieurs observations à la Société médicale de Londres sous le nom d'« *atavisme* ».

Ultérieurement, en 1912, Salle, d'une part, et Du-

bois (de Liège) d'autre part, publient des faits analogues. Le terme d'*acromacrie* employé par Pfaundler en 1913, a le défaut de se rapprocher de celui d'*acromégalie*.

A partir de ce moment, les observations se suivent : Thomas (1914), Börger (1914). En 1924, Ormond et Williams montrent les malformations oculaires concomitantes, et Kallius, en 1927, a pu réunir 24 observations. Puis les publications de Brock (1927), Schreiber, Bier, Duhem, Joubert (1928) portent à trente environ le nombre de cas connus. Frontali, en 1929, met en évidence le caractère familial. Wewe, en 1931, dans son article si documenté ajoute 23 cas personnels à 60 cas connus. De nombreux travaux et observations ont suivis ceux de Padovani, Pentagna, Franceschetti (1932); Parkes, de Vicaris et Ceci (1933); Amsler, Viallefont et Temple, Margeanti (1934); Bokker, Hambresin, François (1935); Lodi, Curschmann (1936); Charamis, Roch, Roederer, Fischbach (Hedwig), Drascontaidis (1937); Apert, Nobécourt, etc. (1938); enfin Alwin, C. Rambar et Edward, J. Denenholz, Bonnet et Paufigue, Boudet, Balmès, Molinari (1939). Wahl et Schachter (fév. 1940).

La dolichosténomélie parut donc une anomalie exceptionnelle. En 1914, 18 ans après la première présentation de Marfan, on n'en avait guère publié que 6 cas. Depuis qu'elle est mieux connue, elle apparaît beaucoup moins rare. On sait en découvrir des formes légères qui autrefois passaient inaperçues. On

en connaît aujourd'hui plus de 200 cas (Molinari, Fitcher et Southworth).

Chez la moitié des malades ont été notées des malformations oculaires. Beaucoup d'observations sont dues à des ophtalmologistes. Depuis qu'ils connaissent le caractère familial de cette anomalie, la coexistence fréquente de la dolichosténomélie et l'ectopie congénitale du cristallin, toutes les fois qu'ils constatent celles-ci, ils examinent les extrémités des membres du sujet, les ascendants et descendants, la fratrie, et découvrent ainsi la malformation.

Dans ces dernières années ont paru deux mémoires importants de M. Marfan, l'un en juin 1938 (*Annales de Médecine*), l'autre en octobre 1938 (*Arch. d'Opht.*) qui fournissent sur la maladie elle-même des détails très complets.

La thèse récente de M. Drouin (Paris 1939) est consacrée à l'étude des symptômes oculaires dans le syndrome de Marfan. Inspirée par le Professeur Terrien, elle consiste en un document d'une grande valeur. L'auteur donne le résumé de 124 observations de dolichosténomélie, dans lesquelles on a signalé la présence de malformations oculaires diverses. Les références bibliographiques sont d'ailleurs très étendues et très précises. Il étudie particulièrement le « status dysraphicus » individualisé par Hemnéberg en 1913. Nous aurons d'ailleurs, au cours de notre étude, l'occasion d'utiliser les renseignements fournis par M. Drouin.

Elle est désignée sous plusieurs noms : *dolichosté-*

*nomélie, syndrome de Marfan, hyperchondroplasie, arachnodactylie, atavisme, dystrophie mésodermique congénitale.* En France, on emploie de préférence le nom de *dolichosténomélie* que lui a donné le professeur Marfan. Pour abréger, on dit quelquefois *dolichomélie*.

★★

Voici dans l'ordre historique la liste des auteurs ayant publié des cas de dolichosténomélie :

- |                            |                                          |
|----------------------------|------------------------------------------|
| 1896. — Marfan.            | 1920. — Thursfield.                      |
| 1898. — Ranke.             | 1920. — Nobel.                           |
| 1900. — Schmidt.           | 1920. — Rocher.                          |
| 1902. — Babonneix et Méry. | 1921. — Dupérié, Dubourg et Guénard.     |
| 1902. — Achard.            | 1921. — Poynton et Maurice.              |
| 1902. — Meige.             |                                          |
| 1902. — Pineles.           | 1922. — Sessa et Alberti.                |
| 1903. — Poynton.           | 1923. — Lereboullet, Maillet et Joannon. |
| 1903. — Stratz.            |                                          |
| 1912. — Salle.             | 1925. — Ormond et Williams.              |
| 1913. — Dubois.            |                                          |
| 1913. — Thomas.            | 1925. — Cameron.                         |
| 1914. — Dubois.            | 1925. — Moniz.                           |
| 1914. — Pfaundler.         | 1926. — Schlack.                         |
| 1914. — Börger.            | 1926. — Raphaël.                         |
| 1916. — Neresheimer.       | 1926. — Eurique.                         |
| 1916. — Rietschel.         | 1926. — Moniz.                           |
| 1916. — Comby.             | 1926. — Piper et Jones.                  |
| 1919. — Lust.              | 1927. — Gauthier.                        |

- |                           |                          |
|---------------------------|--------------------------|
| 1927. — Broch.            | 1933. — De Vicaris et    |
| 1927. — Grosser et Iger-  | Ceci.                    |
| sheimer.                  | 1933. — Parkes, Camb.    |
| 1927. — Kallius.          | 1934. — Kallmann.        |
| 1927. — Moro.             | 1934. — Wewe.            |
| 1927. — Rominger.         | 1934. — Kurz.            |
| 1927. — Zuber.            | 1934. — Amsler.          |
| 1927. — Bier.             | 1934. — Christophersen.  |
| 1928. — Marfan.           | 1934. — Jayle.           |
| 1928. — Fleischer.        | 1934. — Viallefont et    |
| 1928. — Zuber et Cottenot | Temple.                  |
| 1928. — Schreiber, Du-    | 1934. — Morganti.        |
| hem et Jubert.            | 1935. — François.        |
| 1929. — Müller.           | 1935. — Lloyd.           |
| 1929. — Frontali.         | 1935. — Burch.           |
| 1929. — Steindorff.       | 1935. — Bokker.          |
| 1929. — Müller.           | 1935. — Morand.          |
| 1930. — Carraud.          | 1936. — Lodi.            |
| 1930. — Zuber.            | 1936. — Curschmann.      |
| 1930. — Yung.             | 1937. — Roch.            |
| 1930. — Ormond.           | 1937. — Charamis.        |
| 1931. — Dor.              | 1937. — Hedwig.          |
| 1931. — Wewe.             | 1937. — Huber, Florand   |
| 1931. — Baillet.          | et Lièvre.               |
| 1932. — Abelsdorff.       | 1937. — Dracontaïdis.    |
| 1932. — Hudson.           | 1937. — Apert.           |
| 1932. — Sorsby.           | 1937. — Franceschetti A. |
| 1932. — Custodis.         | 1938. — Giraud.          |
| 1933. — Bakker.           | 1938. — Apert.           |
| 1933. — Hayakawa.         |                          |

- |                        |                         |
|------------------------|-------------------------|
| 1938. — Nobécourt, Ca- | 1939. — Molinari.       |
| thala et Temerson.     | 1939. — Alwin, C. Ram-  |
| 1938. — Roederer.      | bar, Denenholz et       |
| 1938. — Marfan.        | Edward J.               |
| 1939. — Bonnet et Pau- | 1939. — Drouin P.       |
| fique.                 | 1939. — Schmieding.     |
| 1939. — Boudet, Balmès | 1940. — Wahl et Schach- |
| et Barnay.             | ter.                    |

## CHAPITRE II

### SYNDROME FONDAMENTAL

Le syndrome fondamental de cette curieuse affection consiste dans l'allongement, l'amincissement des membres, la gracilité des muscles et la minceur du pannicule adipeux, la laxité anormale des articulations et les rétractions tendineuses, enfin, la dolichocéphalie, la déformation du thorax et du rachis.

#### 1° L'allongement et l'amincissement des membres

Les quatre membres sont longs et graciles, il en résulte que la taille est notablement au-dessus de la normale (1). L'enfant est trop grand pour son âge. La grande envergure est supérieure à la taille, alors que normalement elle lui est égale. De même du fait de l'allongement des membres inférieurs, l'ombilic est situé fort au-dessus du milieu de la hauteur totale du corps.

La gracilité extrême des os longs peut déterminer

(1) Malade FRANÇOIS : La taille de l'enfant à 12 ans était de 158 cm., au lieu de 132 cm., dépassant de 26 cm. la normale à cet âge. Cas de SCHLACH : A la naissance, 63 cm. (50 cm. à l'état normal), à 5 ans, 1 m. 12 (au lieu de 1 m.).

des fractures spontanées. (Cas de Boudet, Balmès et Barnay). La malformation est symétrique, va en diminuant de l'extrémité à la racine du membre. C'est donc aux mains et aux pieds qu'elle est le plus prononcée.

a) MEMBRE SUPÉRIEUR. — Les mains sont remarquables par l'allongement particulier de tous leurs os.

Les métacarpiens et les phalanges sont tous plus longs que chez un sujet normal du même âge. Dans nombre de cas, l'allongement du ponce et du gros orteil est proportionnellement plus marqué que les autres doigts ou orteils (cas de Frontali). En même temps les os de la main sont amincis et quelquefois déformés. On constate un peu d'élargissement des articulations phalango-phalangiennes.

La main a un aspect très long, 18 cm. dans le cas de Boederer (fillette de 13 ans et demi), fort mince avec doigts effilés.

Le bras et l'avant-bras sont particulièrement minces au niveau des diaphyses, les épiphyses des os de l'avant-bras sont un peu saillantes, ce qui contraste avec l'épaississement des coudes et des poignets qui sont presque normaux (Prof. Marfan) ; mais ici l'allongement est moins marqué qu'à la main. Dans l'observation de Raphaël, l'extrémité supérieure de l'humérus est augmentée de volume.

La longueur exagérée de la clavicule est signalée par Boederer.

b) MEMBRE INFÉRIEUR. — Le pied est extrêmement allongé. La saillie normale du calcanéum est remplacée par un éperon. Les phalanges et les métatarsiens paraissent allongés et amincis. Les orteils sont déformés comme les doigts. La voûte plantaire est affaissée formant le pied plat. Les os de la jambe sont grêles. La rotule est parfois élevée au-dessus du genou. La cuisse également est allongée, mais cet allongement est moins prononcé. Dans le cas de Raphaël, au contraire, la partie supérieure du fémur est augmentée de volume et la longueur de la diaphyse est moindre.

Chez quelques sujets, l'allongement et l'amincissement épargnent certains segments proximaux des membres (bras, avant-bras, cuisses, jambes), dans ces cas la taille est normale et même s'il existe une cyphoscoliose, la taille paraît petite.

*Radiologie.* — La radiographie des membres montre des os plus minces et grêles, plus longs que l'état normal. L'ossification précoce des os du carpe est observée par Zuber et Cottenot (2), Maurice Dubois (3).

Frontali a signalé que la corticale des os longs est réduite et possède peu de tissu compact, le canal médullaire est très agrandi et le cartilage juxta-épiphyse présente une double zone d'accroissement

(2) Les noyaux osseux du scaphoïde et du trapézoïde, qui, à l'état normal, n'apparaissent qu'à l'âge de 8 ou 9 ans, existent nettement chez le malade de Zuber et Cottenot, âgé de 6 ans.

(3) Maurice Dubois a apporté une malade de 20 mois, chez laquelle on voit les noyaux du pyramidal et du semi-lunaire, alors que leur date d'apparition normale est à l'âge de 3 ou 4 ans.

enchondral (une seule zone à l'état normal), c'est pourquoi il pense que cette double zone d'accroissement épiphysaire avec une grande activité ostéogénétique est la cause de l'allongement, tandis que l'activité du périoste est réduite.

Charamis a signalé que, dans toutes les jointures, les surfaces articulaires sont plus écartées et les cartilages articulaires plus larges que normalement : c'est ce qui fait dénommer l'affection par Méry et Babonneix « *Syndrome hyperchondroplasique* » par opposition au terme « *achondroplasie* ».

## **2° La gracilité des muscles et la minceur du pannicule adipeux**

La musculature est très réduite, mais souvent la force musculaire est suffisante, il existe rarement de l'hypotonie. Les réactions électriques et les réflexes tendineux sont normaux. Cette gracilité des muscles accompagne toujours la minceur ou l'absence du pannicule adipeux sous-cutané. Ces sujets sont donc très maigres, et leur poids est inférieur à la normale, la peau paraît coller aux os.

## **3° La laxité des articulations et les rétractions tendineuses**

Les articulations sont hyperextensibles, elles présentent une mobilité anormale due à un relâchement des ligaments et une insuffisance de la synovie arti-

culaire. Les mains sont ballantes. Il en est de même de la voûte du pied qui s'affaisse sous la pression statique qui n'est pas contre-balancée par la force des ligaments. La laxité ligamentaire favorise les luxations spontanées (Brock, Carraud, Dubois, Rocher). Ces luxations siègent en premier lieu à la main et au pied (Egas Moniz), mais elles ont été également notées au coude, au genou et à la hanche. Le ligament suspenseur de l'iris est lâche. On constate souvent un tremblement du cristallin, voire même sa luxation. M. Muller a observé la laxité de l'articulation maxillo-temporale; Kallmann, la luxation récidivante de l'épaule.

La laxité des ligaments coexiste souvent avec des rétractions tendineuses. S'agit-il de rétractions véritables ou de rétractions apparentes dues à ce que les tendons ne se sont pas allongés au même degré que les os ? Quoi qu'il en soit, la conséquence est la même (Pr. Marfan), c'est l'attitude en demi-flexion de certaines articulations de sorte que si les rétractions se produisent sur les coudes, les genoux et les articulations coxo-fémorales, l'enfant avec attitude pelotonnée et accroupie, ressemble à un chimpanzé; si les rétractions se produisent sur les tendons des fléchisseurs des doigts, elles maintiennent ceux-ci plus ou moins fléchis et comme ils sont longs et minces, la main prend l'aspect de patte d'araignée. C'est pourquoi on a donné à cette anomalie le nom d'arachnodactylie.

Certains malades présentent dans les commissures

interdigitales, de véritables brides qui donnent aux mains et aux pieds un aspect palmé (malade de Thomas, Cameron, Schlack, Boudet Balmès et Barnay); d'autres présentent de la camptodactylie ou de la rétraction de l'aponévrose palmaire (maladie de Dupuytren).

L'ankylose du coude est signalée par Egas Moniz, celle du genou par Thomas, par Rocher, le genu recurvatum par Fowler.

#### **4° La dolichocéphalie.**

##### **La déformation du thorax et du rachis**

Les dolichomèles sont presque toujours des dolichocéphales, rarement brachyocéphales ou plagiocéphales.

On constate parfois un développement excessif du nez et du menton comme dans l'acromégalie (Börger, Rocher, Salle), les cavités orbitaires profondes (Lodi), l'asymétrie de la face (Méry et Babonneix, Huber Florand et Lièvre, Lodi).

Fréquemment aussi l'arc mandibulaire est très étroit et la voûte du palais très haute. Le thorax est souvent déformé, en entonnoir, en carène ou en bateau. La capacité du thorax diminuée, l'ampliation thoracique est quelquefois extrêmement faible dans le cas de Røederer, 3 cm. pour le diamètre sous-axillaire. Le sternum est fréquemment déplacé ou peut présenter certaines anomalies (Börger, Carraud, H. Coppez, Pfannndler, Egas Moniz, Méry et Babon-

neix, Ormond, Huber Florand et Lièvre. Souvent, à mesure que l'enfant grandit une cypho-scoliose s'installe. M. Muller croit à une déformation congénitale tandis que Brock accuse la laxité musculaire comme étant la cause immédiate de l'enfoncement de la cage thoracique. Ce sont encore les muscles et ligaments insuffisamment forts qui expliquent que la plupart des dolichosténcmèles présentent lorsqu'ils sont un peu plus âgés, de la cyphose ou une cypho-scoliose (Marfan, Börger, Dubois, Ormond, Williams, Pfann-dler, Pipes, Darwin-Jones, Roninger, Duperic, Rocher, Carraud, Thursfield, Cameron). D'après Marfan, cette déformation ressemble radiologiquement à une scoliose rachitique sans qu'en général, l'affection soit compliquée de rachitisme. Les espaces intervertébraux sont souvent plus larges que normalement.

Raphaël, Zuber et Cottenot ont signalé un spina bifida occulta et Egas Moniz de l'hypertrophie des apophyses épineuses.

Des scapulae alatae sont parfois signalées (Börger, Ormond).

★★

Le syndrome osseux est si caractérisé qu'il ne paraît pas nécessaire d'exposer un diagnostic différentiel. A première vue, le clinicien est frappé par l'aspect « pathognomonique » du sujet. C'est seulement pour mémoire qu'il faut mentionner l'existence d'une maladie osseuse décrite par André Léri. Il lui a donné le nom de *Pléonostéose*, pour indiquer qu'il y a en quelque sorte *surproduction des os*. Cette anomalie consiste dans

une déformation et une hypertrophie des os, qui prédomine sur les extrémités, et entraîne une difficulté des mouvements, surtout marquée aux membres supérieurs. Mais précisément, parce qu'elle comporte une surproduction squelettique, elle s'oppose complètement à la dolichosténomélie, laquelle se caractérise par l'allongement et la gracilité particulière des pièces osseuses.

#### FORMES FRUSTES OU FORMES ATTÉNUÉES

Entre les dolichosténomélies typiques et les formes moins caractérisées, il existe tous les degrés intermédiaires. Le caractère morphologique peut être très accusé, fort divers, ou plus ou moins fruste dans l'ensemble des malformations. Ces formes frustes sont surtout intéressantes au point de vue de la pathogénie. Wewe, surtout, les a recherchées chez les ascendants, les collatéraux. La répétition de semblables coïncidences démontre qu'elles ne sont pas fortuites, mais transmises héréditairement.

La nature variée de ces formes peut être affirmée par la ressemblance familiale, par une coïncidence d'anomalies oculaires ou cardiaques.

## CHAPITRE III

### LES MALFORMATIONS CONCOMITANTES

A côté du syndrome constant mentionné plus haut, il faut signaler que d'autres manifestations peuvent être moins régulièrement observées : à savoir, des anomalies oculaires, cardiaques etc.

La plupart de ces malformations sont congénitales ; quelques-unes développées après la naissances. Les anomalies associées les plus fréquentes portent sur les yeux (50 % des cas pour la plupart des auteurs), puis sur les viscères, surtout le cœur (40 % des cas), moins fréquemment on peut observer d'autres malformations.

On doit étudier ces malformations dans l'ordre suivant :

1° Anomalies oculaires ;

2° Autres anomalies, non osseuses, non oculaires.

#### 1. — Anomalies oculaires

Depuis 1924, les ophtalmologistes connaissent l'existence de luxation congénitale du cristallin dans la dolichosténomélie. Les malades éprouvant de la faiblesse de la vue, vont consulter l'oculiste qui découvre l'ectopie du cristallin. Il est ainsi conduit à examiner les ex-

trémities des membres, et alors il constate la malformation.

Les troubles oculaires observés sont d'abord la luxation du cristallin. Morand (en 1935) a réuni 125 observations publiées dont 62 avec ectopie de cet organe. Ainsi, l'ectopie cristalliniennè observée dans l'arachnodactylie représente 57.4 % des cas; Puis viennent le myosis, la myopie, l'amblyopie, et comme le signe de la luxation du cristallin : l'iridodénésis; accessoirement de nombreux troubles divers variant d'un sujet à l'autre, que nous citerons ultérieurement.

La luxation du cristallin est habituellement congénitale, symétrique, bilatérale, rarement unilatérale. Elle a été observée par un grand nombre d'auteurs : Schlack, Young et Maurice, Parker Weber, Padovani, Amsler, Morand, Dracontaidis, Weill, Ormond, Viallefond et Temple, Marfan, Bonnet et Paufigue, Nobécourt, Cathala et Temerson, Péhu, en particulier Wewe (dans 13 cas sur 23 malades, dont 4 n'ont pu être examinés de ce point de vue), et Burch sur 16 sujets, en a observé 9 avec ectopie du cristallin.

Le type de cette luxation est souvent incomplet, et le cristallin peut être situé dans toutes les positions : en dehors, en bas ou en dedans, mais le déplacement en haut et en dehors est le plus fréquent. La luxation complète dans le vitré est rare (cas de Thaden, de Wewe, 2 cas de Burch). Parfois, le cristallin se luxe dans la chambre antérieure (cas de Fleischer, de Dracontaidis), alors, on peut observer des phénomènes glaucomateux dans lesquels l'intervention s'impose.

Ces cristallins ectopiques sont, rarement, de diamètre normal (8 cas d'Amsler dans une famille), presque toujours de dimensions réduites. Ils présentent quelquefois un colobome au bord visible. Ont été aussi observées des cataractes de types variés (le plus souvent cataracte pointillée) et une calcification.

Le déplacement du cristallin s'accompagne fréquemment d'une raréfaction des fibres zonulaires parfois d'un colobome de l'iris, de la choroïde, ou de la paupière.

Lorsque le cristallin est en luxation ou en subluxation, la membrane irienne n'étant plus soutenue par le cristallin déplacé, les mouvements du globe oculaire déterminent des tremblements de l'iris (= iridodonésis), plus ou moins marqués suivant le degré de la luxation.

Le myosis ne cède pas aux mydriatiques qui rend le fond d'œil souvent très difficile à examiner (observations de Weill et Wewe, Fowler Armand et Williams, Giraud, Bocca, Jayle et Mockers). De nombreux auteurs attribuent cette particularité à un défaut de développement du muscle dilatateur; car l'iris est comme le signalent Wewe, Viallefont et Temple, parfois décoloré et atrophié. Mais le dilatateur de l'iris étant d'origine épidermique, ce fait est en discordance avec la théorie mésodermique de l'arachnodactylie. L'absence de dilatateur de la pupille est vérifiée à l'autopsie dans le cas d'Alwin C. Rambar et Edward J. Denenholz (déc. 1939).

★★

Les autres anomalies oculaires s'observent sur le globe oculaire : hydrophthalmie (Lodi), microphthalmie (Weill), mégalophtalmie (cas de Grosser et Igersheimer, de Pfaundler, plusieurs cas de Wewe). D'autres fois, l'anomalie porte sur le segment antérieur du globe : mégalo-cornée.

La myopie s'observe fréquemment et à tous les degrés, elle est parfois excessive jusqu'à 60 dioptries (cas observés par Ormond et Williams, par Haas, Wewe, Thaden). L'hypermétropie est plus rare. L'astigmatisme ne dépasse pas les limites habituelles. La vision est en général, même après la correction, mauvaise. Le champ visuel est souvent rétréci.

Les lésions du fond d'œil sont très rares : anomalie des vaisseaux rétiniens (cas d'Ormond); atrophie de la papille avec vaisseaux grêles et chorio-rétinite avec dégénérescence pigmentaire (Wewe) ; chorio-rétinite (Nobécourt, Cathala et Temerson).

De nombreux auteurs (Kollman, Lodi, Börger, Roming, Rietschel) ont observé l'enfoncement des yeux qui paraît être la conséquence de l'absence de graisse orbitaire.

Quant aux lésions rarement observées, signalons l'énophtalmie, l'exophtalmie, le strabisme (Wewe, Zuber, Fowler), le nystagmus (cas de Zuber, de Schlack, de Börger, Moro), l'irrégularité pupillaire inexpliquée (cas de Apert, Huber, Florand et Lièvre), les staphylomes postérieurs (Morand), l'hétérochromie de l'iris (Charamis) et le plissement de sa face antérieure, l'irridie, la paralysie de l'accommo-

dation, les lésions pigmentaires de la choroïde, les sclérotiques bleues accompagnées de fragilité osseuse (Ellis).

★★

La luxation congénitale du cristallin peut exister indépendamment de la dolichosténomélie (1); de même elle peut s'accompagner d'autres vices de conformations siégeant aux différentes parties de l'organisme. Chez trois sujets observés par Lafosse, la luxation congénitale du cristallin coexiste avec le palais ogival, les troubles de la dentition, en même temps une intelligence médiocre; un des trois malades avait de plus une spina bifida congénitale. Le malade de De Lapersonne avait une hernie congénitale, une ectopie testiculaire, et un pied bot talus valgus. Un malade de Lagrange portait un phimosis et avait eu, à 10 mois, une hernie inguinale double; la sœur de cet enfant, examinée également par Lagrange, avait un rétrécissement mitral pur, paraissant congénital.

Le mode de déplacement est souvent symétrique : dans 75 p. cent de cas, la luxation est bilatérale, incomplète comme chez les dolichomèles. Les positions en haut sont les plus fréquentes.

Les autres anomalies oculaires coïncidant avec la luxation congénitale du cristallin sont : l'atrophie choroïdienne (Marple, Sous, Chauvel, Follin), staphy-

(1).Thèse de Bordeaux : Grosfillez, 1900.

lomes postérieurs (Mandel Stamm, Bowman, Mayple, Jones), et quelquefois colobome ou aniridie.

## 2. — Anomalies non oculaires

### a) LE CŒUR.

40 pour cent des dolichosténomèles ont une lésion congénitale du cœur, celle-ci a été vérifiée à l'autopsie dans les cas de Rona Piper et Irving-Jones (1926), ainsi que dans celui de Wewe (1934) et de Apert (1938). En général l'auscultation décèle un souffle systolique doux soit mésosystolique, soit présystolique ou protomésosystolique (Börger, Fowler, Kallmann, Viallefont et Temple, Baessler et Schneider, Poynton et Maurice). Il s'agit fréquemment d'une communication interventriculaire (maladie de Roger), ou d'une persistance du trou de Botal, parfois une lésion mitrale sans qu'aucun antécédent rhumatismal soit signalé.

Souvent on ne constate rien à l'auscultation, mais la radiographie montre une image tout à fait anormale avec des saillies du profil cardiaque; c'est ainsi qu'on pense à la possibilité d'une malformation cardiaque : un garçon de 12 ans (François et Charlerai) présente une image cardiaque triangulaire, dont l'angle inférieur droit déborde largement l'ombre de la colonne vertébrale. Il s'agit probablement d'une hypertrophie ou d'une dilatation de l'oreillette droite. L'aorte est trop longue, monte haut, et sa crosse se marque d'une façon exagérée dans l'angle claviculo-sternal.

L'hypertrophie du cœur n'est pas rare, dans le cas de Salle, le poids est double du normal. Schneider, Baessler ont signalé la tachycardie; Cameron, Lodi, l'acrocyanose; Young et Maurice, un anévrysme de l'aorte abdominale.

La tension artérielle est plutôt basse.

*b) L'APPAREIL RESPIRATOIRE.*

La conformation particulière du poumon est déjà notée dans un cas de dolichosténomélie par Börger, et encore dans le cas de Piper, Irvine-Jones. C'est un état atrophique du lobe moyen du poumon droit, il est si réduit qu'il apparaît comme une languette appendue au lobe supérieur. Dans le cas de Piper et Irvine-Jones, la scissure du poumon gauche fait défaut.

Ces dolichosténomèles ont une tendance aux affections broncho-pulmonaires amenant souvent la mort (Piper, Börger, Morganti, Lodi).

*c) LES GLANDES ENDOCRINES.*

Elles sont souvent indemnes, mais plusieurs auteurs signalent des anomalies : hypoplasie génitale (Ormond, Börger et Muller), développement imparfait de l'appareil génital chez une femme de Pfaundler, cryptorchidie ou ectopie testiculaire, phimosis accentué (Barnay, Boudet et Balmès); hypertrophie de l'hypophyse contenant de nombreuses cellules éosinophiles (Salle); Molineri (1939) signale tendance

à l'infantilisme avec retard de développement des caractères sexuels secondaires.

La radiographie de la selle turcique la montre tantôt normale, tantôt agrandie (Salle, Hambresin, Dehern, Schreiber et Pflischer, Egas Moniz), tantôt petite (Bocca, Giraud, Jayle et Mackes, Boudet, Balmès et Barnay).

Le métabolisme de base reste normal (1) ou plus ou moins modifié; mais très augmenté dans le cas de Brock (+ 94 pour 100), fort diminué chez le malade de Frontali (—30,6 pour 100).

La calcémie et la phosphatémie sont rarement modifiées, toutefois il existe sensiblement une hypocalcémie (0 gr. 065 pour 1.000) dans un des cas de Boudet, Balmès et Barnay.

L'examen du sang montre quelquefois la lymphocytose, cas de François : 58 p. cent lymphocytes.

#### d) LE SYSTÈME NERVEUX.

Habituellement l'intelligence est intégralement conservée. Certains auteurs ont signalé quelques manifestations rares : maladie de Friedreich, arriération psychique, instabilité, inattention, impulsions, colères faciles (Pr. Marfan, Wahl et Schachter); parésie des muscles extenseurs de la cuisse, des petits et moyens fessiers, des muscles postérieurs de la jambe (Copeze); nystagmus, signe de Romberg positif (Schlack); mouvements choréiformes (Zuber, Parkes, Frontali,

(1) Métabolisme basal normal : 50 pour 100.

Wahl et Schachter); exagération de tous les réflexes avec clonus du pied et Babinsky (cas de Moro). Mais ces symptômes sont souvent passagers.

e) LES AUTRES MALFORMATIONS CONGÉNITALES.

Parmi les autres malformations congénitales moins fréquemment observées, signalons que l'oreille externe est souvent malformée : pavillon large, mal ourlé, avec direction anormale (Salle, Börger, Lodi, Fowler, Poynton, Thomas, Pfaundler, Kallius, Schlack).

Dubois, Salle, Zuber ont observé la syndactylie; Thomas, Cameron, Schlack les pieds palmés; Zuber la lchette bifide, la fissure palatine, glossoptose et l'atrésie de la mandibule; Frontali la parésie de la lchette; Salle la macroglossie et dolichocôlon; Hedwig, Schreiber, Duheim-Jubert, la hernie ombilicale; Røederer le cou fort long; Schreiber la tête ballante; Hedwig le torticollis congénital; Dubois, Carreau, la luxation congénitale de la hanche et Røederer la coxa valga.

La dentition s'effectue en temps normal, mais les dents sont souvent mal implantées; la denture en mauvais état le cas de Røederer, à la radiographie, ne montre même pas de germes dentaires des dents de remplacement et celui de Charamis une dent surnuméraire. Cameron insiste sur les cheveux épais et droits, Røederer a remarqué une large tâche de vitiligo sur la fesse de son malade, et Dor la calvitie précoce du vertex.



## CHAPITRE IV

### EVOLUTION

La plupart des dolichosténomèles meurent en bas-âge. Les altérations évoluent progressivement, ils atteignent rarement l'âge adulte. Les malformations cardiaques, l'étroitesse du thorax, le trouble de la vision, etc., tous ces facteurs, non seulement diminuent leur activité vitale et la résistance aux infections, mais ce sont des causes de nombreux accidents.

Souvent ils succombent au cours de maladies diverses : les deux fillettes observées par Dubois sont mortes d'une asystolie cardiaque, l'une à 7 ans 1/2, l'autre à 15 ans; la malade du Professeur Marfan meurt à 16 ans d'une tuberculose généralisée ; le cas de Giraud, Bocca, Jayle et Mockes, d'Alwin C. Rambar et Edward J. Denenholz sont décédés d'une bronchopneumonie ; celui de Morganti, d'une infection grip-pale.

Aujourd'hui, on dépiste mieux la dolichosténomélie et on en connaît les formes frustes qui arrivent quelquefois à un âge avancé. Les uns entrent dans la vie commune ; ils sont seulement gênés par la difficulté

de se chauffer, ou par les troubles visuels associés. Chez d'autres, les malformations osseuses s'atténuent avec la croissance, surtout après la puberté. Chez la fillette de 13 ans 1/2 observée par Røederer, le thorax s'est développé et la scoliose s'est nettement améliorée après un an.

## CHAPITRE V

### ANATOMO-PATHOLOGIE

Souvent les dolichosténomèles sont perdus de vue. Rarement, on peut les suivre jusqu'à la fin de la maladie. A ce jour, on n'a pu faire qu'une dizaine d'autopsies, quatre chez des enfants de quelques mois (Salle, Pfaundler et Schmincke, Morganti, Giraud, Bocca, Jayle et Mockers) ; un enfant de 26 mois (Alwin C. Rambar et Edward J. Denenholz, vérification très complète que nous mettons à la fin de ce chapitre), et quelques autres chez des adultes (Piper et Irwine, Weber, G. Weill).

EXAMEN DES GLANDES ENDOCRINES. — Les auteurs se préoccupent en particulier de l'hypophyse. Salle, Pfaundler et Schmincke, Alwin C. Rambar et Edward J. Denenholz dans 3 cas ont trouvé une prédominance de cellules éosinophiles dans le lobe antérieur de l'hypophyse. Celui-ci est hypertrophié dans les deux premiers cas, normal dans le dernier. Mais M. Marfan, étudiant ces deux premiers cas, qu'« étant donné l'âge des sujets (2 mois 1/2, 1 an), il est vraisemblable qu'il s'agissait là d'un état normal ». A noter que dans le cas d'Alwin C. Rambar et Edward J. Denenholz, les

surrénales présentaient une diminution de contenu lipoidique des cellules corticales ; les lobules du thymus étaient séparés par un tissu fibreux dense contenant des groupes de cellules graisseuses. La partie médullaire, plus abondante que le cortex, contenait une quantité de corpuscules de Hassal. Morgenti signale le cas d'un enfant de 6 mois, ayant succombé à une grippe : l'autopsie a montré une augmentation de volume des glandes endocrines (hypophyse, thyroïde, surrénales, thymus). Toutefois, au microscope, ces glandes étaient normales.

Dans deux cas de Weill, on constate que corps thyroïdes et parathyroïdes sont petits, thymus volumineux (18 grs), hypophyse et surrénales normales. L'autopsie du second cas (femme de 27 ans) montre : corps thyroïde congestionné de volume normal, dans lequel l'examen histologique décèle une faible activité sécrétoire ; l'antéhypophyse est pauvre en cellules éosinophiles ; pancréas, parathyroïdes et surrénales normaux ; thymus non reconnaissable ; **fois gros** ; rate volumineuse avec hypertrophie de la pulpe rouge. Dans le cas de Piper et Irvine, aucune lésion des glandes endocrines ne fut trouvée.

EXAMEN VISCÉRAL. — Salle, Weber, Piper et Irvine, Jones, Giraud, Bocca, Jayle et Mockes ont constaté des malformations cardiaques : foramen ovale ouvert de deux doigts (Salle), persistance du trou de Botal (Weber), cette dernière avec complication d'athérome (Apert), absence du septum interauriculaire d'un centimètre et demi de diamètre portant à la fois sur le

septum primaire et le secondaire (Piper et Irvine-Jones), petit orifice de la cloison interauriculaire, cœur globuleux avec cavités droites dilatées (Giraud, Bocca, Jayle et Mockes).

La conformation anormale des poumons est notée pour la première fois par Börger, puis Piper et Irvine-Jones : un seul lobe au poumon gauche, avec une ébauche de division ; une atrophie du lobe moyen au poumon droit, le lobe supérieur à peine séparé du lobe moyen.

Salle a trouvé l'intestin de son malade (2 mois 1/2) notablement allongé (intestin 6 m., appendice 3 cm. 5).

Le Docteur Richard Joffe (déc. 1939) a pratiqué l'autopsie très complète du cas précédemment cité (Alwin C. Rambar et Edward J. Denenholz) et l'examen histologique de l'œil.

### EXAMEN ANATOMO-PATHOLOGIQUE DU CAS DE ALWIN C. RAMBAR ET EDWARD J. DENENHOLZ (1939)

#### EXAMEN MACROSCOPIQUE.

Enfant de 26 mois, longueur du corps 103 cm., poids 13 kgs.

*Diagnostic anatomo-pathologique* : pneumonie des deux lobes inférieurs et du lobe moyen droit, arachnodactylie, hypertrophie du foie, des reins et du myocarde, œdème du cerveau.

a) *Examen externe*. — A part les lésions causées par la varicelle, on relève les mêmes particularités qu'à

l'examen clinique. Les doigts longs, grêles, cylindriques. A la main droite, le premier doigt mesurait 52 mm., le deuxième 61 mm., le troisième 67 mm., le quatrième 57 et le cinquième 46 mm. A la main gauche : 55, 61, 71, 66 et 46 mm.

Les orteils : pied droit 42, 40, 32, 21 et 20 ;

Pied gauche 40, 35, 25, 17 et 20.

b) *Abdomen*. — Tissu adipeux sur la ligne médiane de 2 mm.

Estomac et intestin distendus.

Le foie atteint l'appendice xiphoïde et l'arc costal.

Le pôle inférieur de la rate atteint l'arc costal sur la ligne axillaire antérieure.

— Estomac : Muqueuse pâle, gris jaune. Les villosités indistinctes. Ganglions mésentériques jusqu'à 15 mm. dans leur diamètre maximum.

— Intestin : Muqueuse d'un gris jaune pâle. Les ganglions mésentériques agrandis jusqu'à 16 mm. de diamètre, mous et d'un gris pourpre clair.

— Foie : Poids 680 gr., de consistance un peu ferme, surface lisse et capsule mince ; à la section, le parenchyme est d'un gris pourpre clair, les travées brunes étaient indistinctes (dessin lobulaire confus).

Vésicule biliaire : Paroi œdématiée. Dans la lumière, une petite quantité de bile.

— Rate : Poids 50 gr., de consistance moyenne ; la capsule était par places épaissie par des plaques fibreuses. Sur la courbure convexe on remarquait un petit kyste mince sous-capsulaire. A la section, la pulpe était humide ; de petits corpuscules de Malpighi étaient proéminents.

— Pancréas : Poids 24 grs, de consistance moyenne, lobulaire, gris pourpre pâle.

— Surrénales : 8 grs, cortex jaune gris pâle.

— Reins : Rein g., 58 grs; rein d., 55 grs.

De consistance moyenne, surface lisse, d'un brun clair avec des régions fœtales distinctes; cortex, 6 mm. d'épaisseur avec des stries d'un gris pourpre pâle. Médulla d'un gris pourpre pâle.

— Organes pelviens :

Vessie à muqueuse gris pâle.

Testicules : 1 gr., d'un gris rose pâle.

c) *Cavité thoracique.*

— Diaphragme : à droite à la quatrième côte ;

A gauche, à la troisième côte.

— La cavité pleurale gauche ne contenait pas de liquide ; la droite contenait 50 cc. de liquide jaune clair.

— Le sac péricardique contenait 10 cc. de liquide gris clair. Le cœur pesait 115 gr.; ventricule gauche, 10 mm.; ventricule droit, 3 mm. L'épicarde était lisse, la pointe formée par les deux ventricules ; le myocarde mince, d'un brun pâle. Le ventricule gauche était dilaté avec un diamètre transversal de 5 1/2 cm. et un diamètre vertical de 6 cm.

L'intima de l'aorte était lisse. Les artères pulmonaires, 57 mm. avec intima lisse. Les coronaires aussi avaient une intima lisse.

— *Poumons.* — *Poumon droit* : Lobe supérieur crépitant ; lobes moyen et inférieur fermes, non crépitants. A la section, le lobe supérieur apparaît légère-

ment gris pourpre et humide. Les lobes moyen et inférieur étaient d'un gris plus sombre et très humides. Les ganglions lymphatiques hilaires mesuraient jusqu'à 15 mm. et étaient mous, humides, de couleur foncée gris pourpre. Les muqueuses des bronches étaient d'un gris pâle.

*Poumon gauche* : Le lobe supérieur était crépitant, d'un gris pourpre et humide, et le lobe inférieur sous-crépitant, d'un gris pourpre foncé et très humide.

— Le *thymus* pesait 11 grs, était mou, pâle et d'un gris pourpre.

— La *thyroïde* pesait 5 grs, était molle, d'un gris légèrement pourpre.

d) *Crâne*. — 16 sur 12 cm. et d'une épaisseur moyenne de 2 mm. Le cerveau pesait 1.165 gr. Les leptoméniges étaient séparées par une assez grande quantité d'un liquide clair et légèrement injectées ; les vaisseaux de la base à parois minces. Après fixation par le formol, la substance blanche des hémisphères apparaît légèrement injectée, d'un gris pourpre atténué. Le ventricule latéral était dilaté, l'épendyme lisse, les ganglions du cortex et de la base d'un brun pâle.

e) *Colonne vertébrale*. — La moitié inférieure de la colonne dorsale et la partie supérieure de la colonne lombaire étaient déviées vers la gauche. La déviation maxima de la ligne médiane atteint 5 1/2 cm. Le cordon médullaire médiocrement ferme dans la région dorsale.

## EXAMEN HISTOLOGIQUE.

### a) *Les glande endocrines.*

— La thyroïde était formée de follicules de taille moyenne remplis de colloïde éosinophile, homogène, de coloration pâle et limités par un épithélium cubique. Les cloisons interlobulaires légèrement épaissies.

— *Hypophyse* : Les cellules éosinophiles prédominaient dans le lobe antérieur. Cellules basophiles et cellules principales représentées en nombre à peu près égal. Dans la partie intermédiaire quelques petits follicules vides limités par un épithélium cubique.

— *Surrénales* : Les trois couches du cortex étaient nettement différenciées, et le contenu lipoïdique des cellules corticales diminué. La médulla semblait normale.

— *Thymus* : Les lobules étaient séparés par un tissu conjonctif fibrillaire dense contenant des groupes de cellules graisseuses. La partie médullaire était plus abondante que le cortex et contenait une assez grande quantité de corpuscules de Hassal.

— *Testicule* : L'épithélium des tubes séminifères ne présentait aucune tendance à la différenciation. Les tubes étaient séparés par un abondant tissu conjonctif.

b) *Moelle épinière.* — Les coupes faites à travers la moelle cervicale, thoracique, lombaire, montrèrent les leptoméninges partout libres d'éléments cellulaires, à l'exception de cellules chromatophores allongées. Les cellules ganglionnaires de la substance grise étaient proéminentes et n'offraient aucune altération pathologique. La substance blanche était normale partout.

c) *Viscères.*

— *Poumons* : Les alvéoles du lobe inférieur droit contenaient un exsudat séreux dans lequel se trouvaient des cellules variées. Les parois alvéolaires légèrement épaissies et gorgées de sang. Les bronchioles respiratoires et les conduits alvéolaires étaient obstrués en maints endroits par des caillots de fibrine et de cellules mononucléaires, alors que les grosses bronches contenaient dans leur lumière un exsudat leucocytaire. *Le tissu lymphoïde* intrapulmonaire était proéminent, par suite surtout du gonflement des cellules réticulaires.

— *Myocarde* : Les fibres musculaires ne paraissaient pas altérées. Léger œdème du tissu interstitiel.

— *Pancréas* : Ilots peu nombreux, nettement séparés des acinis.

— *Rate* : Pulpe modérément congestionnée, cordons composés de cellules lymphoïdes ; des histiocytes libres avec par ci par là des granulations ferriques et des leucocytes polynucléaires. Les corpuscules de Malpighi étaient larges et leurs parties centrales proéminentes, celles-ci se composant de cellules réticulaires gonflées et de nombreuses granulations de chromatine.

d) *Côtes*. — La ligne d'ossification enchondrale était régulière. Les colonnes de cellules cartilagineuses bien développées, comme le tissu spongieux primaire et secondaire. Les espaces médullaires remplis d'un tissu d'érythropoïèse et de granulopoïèse active.

e) *Ganglions péricrâniens*. — Capillaires conges-

tionnées et sinusoïdes dilatés. Dans le cortex : prédominance des cordons intranodulaires, riches en histiocytes. Les nodules secondaires de petites dimensions; vers le centre, cellules réticulaires gonflées et proliférantes. Petite quantité de polynucléaires, leucocytes.

f) *Examen histologique de l'œil* (par le Docteur Georgianna Theobald). — L'œil gauche mesurait 26 sur 25 sur 32 mm. Du côté nasal, la distance entre la cornée et le nerf optique était de 29 mm. Du côté temporal de 45 mm. Il existait un muscle oblique inférieur accessoire. Macro et microscopiquement, l'œil avait l'aspect de la myopie axiale.

Une anomalie congénitale persistait à l'angle de la chambre antérieure : une adhérence de l'iris et des trabécules cornéo-sclérales due à une séparation incomplète. Cette anomalie était plus marquée du côté nasal où les trabécules étaient peu développés.

L'iris était de structure solide, sans cryptes et plusieurs couches de cellules abondamment pigmentées de forme variée en formaient la surface antérieure. Le sphincter pupillaire était développé et mesurait 2 mm. de largeur. Le dilatateur de la pupille n'était pas développé ; c'est ce qui explique que la pupille ne pouvait être dilatée par les mydriatiques.

Le feuillet rétinien de l'iris offrait un intérêt particulier du fait que les couches non pigmentées du corps ciliaire s'étendaient jusqu'à la face postérieure de l'iris, sur la moitié de son aire et les procès ciliaires partaient de la surface périphérique de l'iris.

Dans le corps ciliaire, peu développé, n'existaient

que de rares fibres du muscle ciliaire. Les procès n'étaient pas nombreux.

Par derrière, la choroïde était amincie, puis manquait du côté du croissant myopique où manquait également le stratum pigmenté.

La rétine portait la marque d'une élongation très forte, quoique en certaines régions elle ait été bien préservée. Le nerf optique d'apparence normale.

Le cristallin était petit et arrondi. Les ligaments suspenseurs étaient bien formés ; quelques-uns atteignaient l'épithélium non pigmenté de l'iris, aussi bien que le corps ciliaire.

*En résumé, enfant mâle syphilitique, mort à 26 mois de pneumonie bilatérale.*

*Examen externe :*

Longueur du corps : 103 cm.

Poids : 13 kgs.

Arachnodactylie :

Longueur des doigts :

Main dr. : 52 mm., 61, 67, 57, 46.

Main g. : 55 mm., 61, 71, 66, 46.

Longueur des orteils :

Pied dr. : 42 mm., 40, 32, 21, 20.

Pied g. : 40 mm., 35, 25, 17, 20.

*Examen histo-pathologique.*

1° Tous les organes sont congestionnés ; épanchements dans le péricarde, la plèvre, les méninges ; système lymphatique en hyperactivité.

2° Glandes endocrines : hypophyse — augmentation des cellules éosinophiles du lobe antérieur.

3° Système osseux : ossification normale, espaces médullaires remplis d'un tissu d'érythropoïèse et granulopoïèse active.

4° Moelle : pas d'altération pathologique.

5° Œil : signes macro et microscopiques de myopie axiale (26 sur 25 sur 32) ; le cristallin petit et arrondi ; les procès ciliaires et le muscle ciliaire sont peu développés.

Deux anomalies :

Séparation incomplète entre l'iris et les trabécules scléro-cornéens, dans la chambre antérieure, marquée surtout du côté nasal.

Absence de dilatateur de la pupille.



## CHAPITRE VI

### PATHOGENIE

Les causes de la dolichosténomélie restent inconnues, comme pour toutes les affections héréditaires en général. Ce que nous savons d'une façon certaine, c'est que la dystrophie apparaît très tôt dans la vie embryonnaire. C'est pourquoi cette affection est ordinairement congénitale. Les malformations squelettiques se manifestant dès la naissance, sont universellement notées. Dans quatre cas seulement, les malformations sont apparues plus tard : cas d'Ormond à l'âge de 4 ans après une pneumonie; cas de Calvo, à l'âge de 10 ans, après des douleurs prolongées aux membres ; l'auteur a proposé pour cet état le terme de « dolichosténomélie » ; cas de Poynton et Maurice, à l'âge de 14 ans ; cas de Nobécourt, Cathala et Temerson, au cinquième mois après la naissance, présentant de nombreux incidents infectieux et digestifs, puis une grave hypotrophie et longueur anormale des membres.

La syphilis congénitale a été invoquée par Weill, Hambresin et Van de Maele ; mais elle semble ne jouer aucun rôle ; car dans tous les cas, les réactions sérologiques sont négatives (Killmann, Kurz, Villard, Wewe, François, Viallefont et Temple, etc.). De plus,

dans la plupart des observations, il n'y avait aucun soupçon de syphilis, exception faite pour le cas d'Egaz Moniz, de Ramber, Denenholz (syphilitiques) et un cas douteux (Boudet, Balmès et Barnay).

L'alcoolisme des ascendants (Weill) surtout a été recherché par Killmann, François, mais aucun résultat n'a été obtenu.

Pour la tuberculose, on n'a aucune preuve, non plus, de son action, malgré le cas de Dubois noté « hérédotuberculose », et le malade de François suspect de tuberculose pulmonaire.

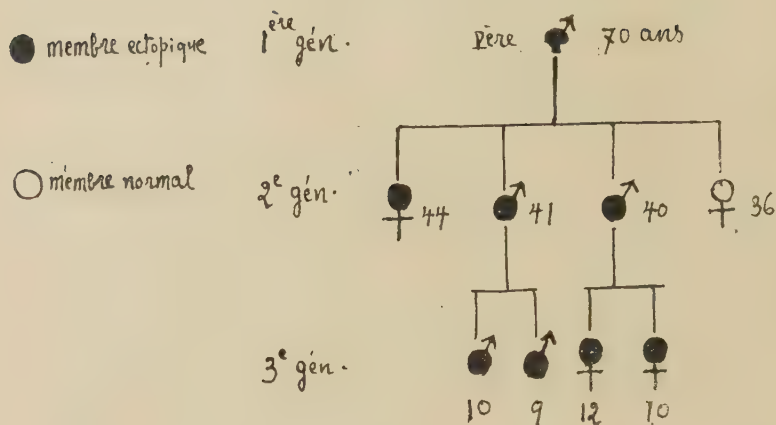
La consanguinité, des géniteurs trop jeunes, une maladie fébrile de la mère pendant la grossesse, ou les troubles de nutrition embryonnaire, l'action nocive des R. X ont été incriminés par quelques auteurs. Aucun d'eux n'a apporté des preuves suffisantes de leur action.

En 1902, Achard avait noté que la mère et le grand-père maternel de sa malade avaient des grandes mains et qu'une de ses sœurs présentait une anomalie semblable. Ces dernières années, en particulier Amsler, Wewe, Viallefont et Temple, Apert ont mis en évidence le caractère héréditaire et familial de cette affection par la constatation de l'ectopie congénitale du cristallin. Jayle, Duhenne et Baillart (1), Borel publient des faits de la transmission portant la plupart sur 3 générations, parfois 5. L'examen systématique des ascendants, descendants et collatéraux permet de

(1) Duhenne et Baillart : un cas de luxation congénitale familiale du cristallin, p. 227-232. *Soc. Fr. d'oph.*, 1911.

relever des cas analogues, d'ectopie du cristallin ou, en l'absence du syndrome lui-même, d'autres malformations. Wewe examine ses cas et les membres de la famille et presque toujours met en évidence le caractère hérédo-familial. Le métabolisme basal de ses malades est souvent diminué, d'autant plus que le sujet a une taille haute. Cette diminution de métabolisme est évidemment due à la disproportion de la taille et du poids. Cette dernière ne dépend pas des glandes endocrines. En conclusion, d'après lui, la dolichosténomélie est une dystrophie familiale, autonome et congénitale, présentant un caractère héréditaire et dominant. Il peut cependant exister des cas sporadiques (Wewe, Fischbach). Pour Poynton, la transmission se fait par le mode indirect, c'est pourquoi il a proposé le nom d' « atavisme » en 1903 ; aujourd'hui, on a montré qu'en réalité la maladie se transmet par le mode mendélien dominant, directement d'ascendant à descendant sans génération intermédiaire, c'est-à-dire sans atavisme. Une des observations les plus typiques est celle de Amsler : Dans une famille de 9 membres (père, 2 filles, 2 fils, 2 petites-filles et 2 petits-fils), 3 générations, 8 membres sont atteints de dolichosténomélie à forme fruste, avec tous une ectopie cristallinienne héréditaire, mode dominant ; un membre de cette famille a, non seulement ses yeux normaux, mais il ne ressemble à aucun des autres membres « ectopiques » de sa famille. C'est tout le portrait de sa mère.

# ARBRE GÉNÉALOGIQUE



En Italie, les expériences faites sur des embryons de poulets démontrent que les anomalies de développement, dans les premières générations, présentent une variété notable et affectent la majeure partie des organes. Elles se rencontrent partiellement dans les générations successives, suivant les lois mendéliennes, avec le type de caractères héréditaires récessifs jusqu'à se résoudre définitivement en une triple défec-  
tuosité : oculaire, des membres et des reins.

Quelque chose de similaire a été récemment décrit également en pathologie humaine (Sorsby) : un groupe de cas familiaux et héréditaires : où des déformations des doigts et des orteils étaient associées à des lésions de l'œil (colobome maculaire).

A la lumière de ces nouvelles connaissances il ne nous semble pas du tout hors de propos ni invraisem-

blable de penser que des processus analogues pourraient également être invoqués à la base de l'arachnodactylie.

La plupart des auteurs ont constaté que la transmission se fait de mère à fille, Frontali a constaté que le sexe féminin est trois fois plus atteint que le sexe masculin. Par contre Wewe, Viallefont et Temple, Apert, trouvent que la maladie frappe également les deux sexes. Wewe, sur 82 malades, observe 40 sujets féminins et 42 masculins.

Plusieurs théories pathogéniques ont été émises ; aucune n'a pu échapper à la critique. Un seul fait est intéressant : la complexité des anomalies dans la dolichosténomélie paraît résulter d'un développement défectueux portant sur le germe. La plupart des auteurs inclinent à accepter cette dernière hypothèse, surtout récemment depuis les études concernant les chromosomes.

I. — LA THÉORIE POLYGLANDULAIRE : Börger, Brissaud, Kallius, Schreiber, Duhem et Joubert, Salle, Pentagna, Kallmann, Fleischer, Egaz Moniz, et surtout Weill. Ces auteurs admettent un mauvais fonctionnement des glandes endocrines produit pendant la vie intra-utérine, notamment une lésion de l'hypophyse qui cause l'acromégalie chez l'adulte, le gigantisme chez l'enfant, la dolichosténomélie chez le fœtus.

Plusieurs autopsies faites n'ont pas montré de lésions évidentes des glandes endocrines. Dans trois cas on a constaté une augmentation de cellules éosinophiles dans le lobe antérieur de l'hypophyse, chez des

enfants âgés de quelques mois seulement, l'hypophyse est-elle lésée ?

De plus il existe une grande différence entre la dolichosténomélie et le gigantisme (ou acromégalie) : la haute taille de la première est simplement due à l'allongement des membres, avec les extrémités amincies; le second est un gigantisme vrai, tous les segments du corps sont proportionnellement augmentés, au contraire les extrémités sont élargies.

II. — LA THÉORIE HYPOPHYSO-MÉDULLAIRE : Hambresin et Van de Maele, François, Viallefont et Bekker, attribuent la dolichosténomélie à une altération embryonnaire de l'antéhypophyse sécrétant en excès l'hormone de croissance. Cette hormone passerait par la voie céphalo-rachidienne et agirait sur les cellules des cornes antérieures de la moelle, nourricières des os et des muscles. Elles provoquent ainsi l'allongement et l'amincissement des os et des muscles. Mais chez les dolichosténomèles on n'observe aucune altération de la moelle.

III. — LA THÉORIE MÉSODERMIQUE : Elle a été soutenue par Brock, Ormond, Wewe en particulier, ont supposé que la dolichosténomélie résulte d'une dystrophie congénitale et élective des tissus d'origine mésodermique (os, muscles, tendons, ligaments, tissu adipeux, cœur). Pour cette raison Wewe a donné à l'affection, le nom de « dystrophia mésodermalis congenita ». Une forte objection est celle-ci : les malformations s'associent fréquemment à l'altération du cristallin et de la zonule de Zinn qui sont d'origine ectodermique.

IV. — LA THÉORIE DU DÉVELOPPEMENT défectueux du germe est admise par un grand nombre d'auteurs : Amsler, Hubey Florand et Lièvre, Apert, Parkes et Comb, Schlack, Miss Ida, Mann, à l'appui de cette théorie a pu invoquer deux faits :

a) *Défectuosité d'un gène*. — Les études expérimentales entreprises dans ces dernières années ont établi que toute anomalie corporelle transmise suivant les lois mendéliennes est liée à une modification d'un même gène dans un même chromosome, entraînant un complexe d'anomalies en corrélation les unes avec les autres : malformations oculaires, viscérales, osseuses, etc.

b) *Mutations*. — Le botaniste hollandais de Vries les a constatées dans les espèces végétales ultérieurement, divers naturalistes, éleveurs, horticulteurs, les ont signalées dans beaucoup d'espèces végétales et d'espèces animales. L'association des anomalies dans la dolichosténomélie rappelle ce qu'ils appellent les « lignées mutantes ».

Dans la dolichosténomélie, ces malformations complexes et nombreuses peuvent être liées à la défectuosité d'un unique gène de la cellule germinale et apparaissent à la manière d'une mutation.

V. — Passow pense à une même origine que l'état dysraphique. Les anomalies sont dues à un manque de coalescence des parties, qui, chez l'embryon, devraient se souder en raphés. Or on peut objecter que, dans la dolichosténomélie, l'anomalie ne porte pas sur la ligne médiane de corps, mais sur les extrémités.

En résumé, fournir une explication vraiment satisfaisante de l'anomalie constituée par la dolichosténomélie, est bien difficile. On en est réduit à formuler des hypothèses. La plus plausible est celle qui invoque une malformation germinale.

★★

En ce qui concerne la luxation du cristallin, l'explication varie selon les auteurs et suivant leur opinion sur le mécanisme pathogénique de la dolichosténomélie. Certains l'attribuent à la rupture de la zonule de Zinn. Mais souvent celle-ci est normale. D'autres invoquent le relâchement des ligaments suspenseurs, relâchement dont la cause est la même que celui des ligaments articulaires. Wewe admet que la coque oculaire s'accroît d'une façon exagérée, tandis que le cristallin conserve sa grandeur normale; il en résulte une luxation.

## CHAPITRE VII

### TRAITEMENT

Nous ne connaissons pas actuellement des moyens de diminuer le développement des os en longueur, on a essayé, chez l'animal, d'appliquer les R. X. sur les cartilages de conjugaison, mais la Roentgenthérapie n'agit dans ce sens, qu'à des doses très élevées et nocives pour les tissus avoisinants; il n'est pas question d'inhiber l'antéhypophyse ou la thyroïde seule. Toutefois les déviations vertébrales et les déformations thoraciques sont capables de se redresser et de s'améliorer par une culture physique intensive et répétée; elle est contre-indiquée dans le cas où coexiste une lésion cardiaque.

On surveille l'état général. On prescrit les reconstituants contre les infections intercurrentes; on soigne les accidents concomitants.

On a préconisé l'opothérapie, généralement sans résultat évident; mais le cas de Boudet, Balmès et Barnay semble avoir amené une amélioration notable par les extraits thyroïdiens.

Le traitement de la luxation du cristallin variera

suivant les cas, et surtout suivant le degré d'acuité visuelle. Lorsque celle-ci est suffisante, on s'abstiendra de toute intervention. Parfois les instillations de pilocarpine deviendront indiquées lorsqu'il existe de l'hypertension.

## OBSERVATIONS

### A. — Observations inédites

OBSERVATION du Docteur PÉHU  
*aimablement communiquée par ce Maître, examinée  
par nous-même et photographiée le 1<sup>er</sup> mars 1940.*

Dolichosténomélie. Maigreur générale. Hypertrophie cardiaque. Maladie mitrale. Thorax en carène. Anisdactylie des orteils. Anomalie cristallinienne.

Rand... André, né le 31 janvier 1926.

Antécédents : Père et mère bien portants.

Sept enfants, avant André 2 garçons 3 filles, André, un garçon.

Deux fausses couches, une en juillet 1926, une en décembre 1926.

24 février 1932.

Amené pour maigreur qui remonterait aux premiers temps de sa vie.

On signale aussi une anomalie des cristallins qui ne seraient pas descendus.

Arachnodactylie manifeste, symétrique, avec troubles vaso-moteurs des mains (vaso-constriction).

Cœur un peu hypertrophié, à la radioscopie déborde de deux travers à droite ; dans position antérieure, il a un aspect général de cœur en sabot. Pointe dans VI<sup>e</sup> espace intercostal à 1 cm. en dehors de la ligne mamelonnaire. Premier bruit, sec, claquant. Souffle systolique rude per-

çu dans la région mésocardiaque, sans propagation, ni dans le dos, ni dans l'aisselle.



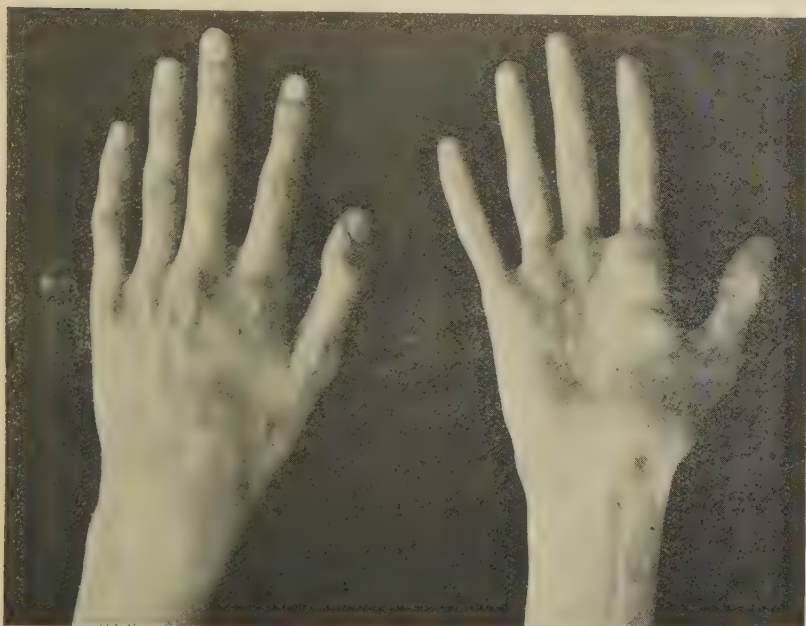
A... R... né le 31 janvier 1926, photographie prise le 31 mars 1940.

N'accuse aucune crise de rhumatisme articulaire aigu.  
Examen corporel d'ailleurs négatif.

Poids : 19.000 grs (N. : 20.500) ; taille : 122 (N. : 109).

Examen oculaire (par Docteur Paufigue) : ectopie du cristallin bilatéral symétrique, en haut et en dedans ; et dans le fond d'œil, une sclérose choroïdienne diffuse assez accentuée.

29 juillet 1932.



Photographie du même malade.

Nouvel examen : aucune particularité.  
8 mai 1935.

Le malade est vu par le Professeur Bonnet, qui fait le diagnostic de maladie de Marfan. Il conseille l'hospitalisation, en vue d'une mise en observation, et envoie l'enfant au Docteur Péhu, pour examen médical. Le conseil n'est pas suivi.

M. le Professeur Bonnet a bien voulu nous communiquer son examen oculaire de 1935 : œil droit,  $V = 1/8$  ; œil gauche,  $V = 1/6$ . La vue est améliorée par des verres prismatiques. Ses schémas concordent avec ceux du Docteur Paufigue.

4 octobre 1938.

Poids : 36.500 grs (N. : 36.500) ; taille : 160 (N. : 143).



Photographie du même malade.

Arachnodactylie encore accrue.

Déformation thoracique : carène latérale à prédominance gauche.

Membres grêles, pieds également allongés, surtout le gros orteil, du premier au cinquième orteil, direct ou fortement oblique, de dedans en dehors.

Aucun poil pubien.

Testicules normaux pour son âge.

4 mars 1939.

Poids : 39.300 grs (N. : 39.200) ; taille : 165 (N. : 148).

Dans ces dernières années, le poids a suivi un accroissement en rapport avec l'âge, mais non avec la taille, celle-ci a toujours été considérablement en avance par rapport à la moyenne de l'âge.

Même état cardiaque.

1<sup>er</sup> mars 1940.

Poids : 44.000 grs ; taille : 171.

Mange bien, digère bien.

Poils pubiens déjà fournis, testicules normaux pour son âge, mais pas autant que le comporterait sa taille.

Cœur : Pointe V° espace, un peu en dehors de la ligne mamelonnaire ; auscultation : constatations identiques à celles qui ont été relevées déjà. Pouls régulier à 72. N'éprouve aucune oppression ; pas de palpitations. Tension artérielle : 10,5 à 11.

Vue identique. Dans le thorax n'est nullement incommodé.

Extrémités supérieures et inférieures un peu violacées ; sensation de froid ; souvent moites.

Travaille bien ; premier de sa classe de 5° cycle A.

Denture normale ; aucune dystrophie.

Corps thyroïde un peu augmenté ; la voix mue.

Auscultation thoracique : négative.

Rien à signaler à la gorge.

Analyse des urines négative.

Légère cyphoscoliose lombaire ; convexité tournée vers la gauche.

Mensurations :

Membre supérieur tout entier : gauche 0,82 ; droit 0,82 ; mains, gauche 0,20 1/2 ; droite 0,20.

Avant-bras gauche : 0,30.

Avant-bras droit : 0,30.

Bras gauche : 0,37.

Bras droit : 0,37.

Doigts :

Pouce gauche : 7.

Pouce droit : 7.

Index gauche : 10.

Index droit : 10.

Médus gauche : 11 1/2.

Médus droit : 11 1/2.

Annulaire gauche : 11 1/2.

Annulaire droit : 11.

Auriculaire gauche : 8 1/2.

Auriculaire droit : 9.

Membres inférieurs :

Epine iliaque A. S., malléole, G. 0,84; D. 0,84.

Pied gauche : 27 1/2.

Pied droit : 28.

Orteils, à droite, I, 8; II, 6 1/2; III, 6; IV, 5 1/2, mensuration difficile : orteil tordu ; V, 5 1/2 ; à gauche : I, 8; II, 7 1/2; III, 6; IV, 5 1/2; V, 5.

Jambe : gauche, 0,44; droite, 0,45.

Cuisse : gauche, 0,51 1/2; droite, 0,50.

Circonférence crânienne horizontale : 0,55.

*Antécédents familiaux.*

Taille en général grande. Aucune anomalie squelettique connue.

OBSERVATION de M. le Docteur GENET  
*aimablement communiquée par ce Maître et examinée  
par nous-même (le 12 février 1940.)*

R... Victorine, 45 ans, entre dans le service du Professeur Bonnet, le 26 septembre 1939, pour luxation du cristallin de l'œil droit (œil g. opéré en 1919).

*Antécédents héréditaires* : Père dolichosténomèle, avec luxation congénitale bilatérale du cristallin, mort de congestion pulmonaire ; mère, rien à signaler.

*Antécédents collatéraux* : 3 sœurs :

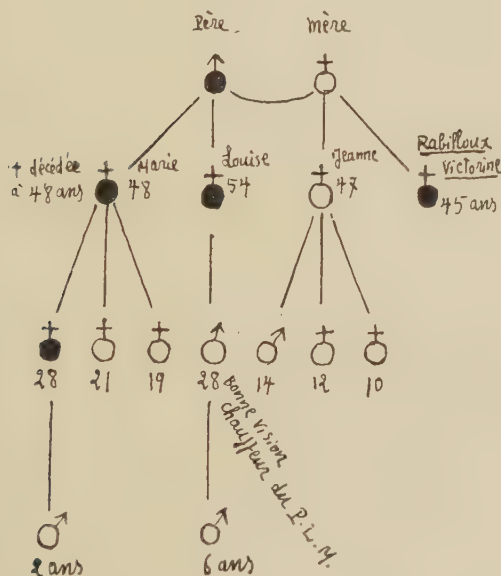
Jeanne, 47 ans, normale.

Louise, 54 ans, petite taille et luxation du cristallin.

Marie, décédée à 48 ans, dolichosténomèle avec luxation bilatérale du cristallin. Elle a eu 3 filles dont l'aînée (28 ans) a une très grande taille avec luxation du cristallin ; les deux autres ont la taille et les yeux normaux.

● = Lux.

○ = Bonne vision



*Antécédents personnels* : Née à terme, accouchement normal. Elle n'a jamais eu une bonne vue et a toujours été obligée de lire de très près. Pas de traumatisme.

A 17 ans, poids 35 kgs (54 kgs à l'état normal), la malade ne se rappelle plus sa taille ; mais elle affirme qu'elle était toujours très grande. Les premières règles à 19 ans.

*Le 28 avril 1919* : A 25 ans, la malade est entrée à l'Hôtel-Dieu avec le diagnostic de luxation du cristallin de l'œil gauche, phénomène douloureux et infection conjonctivale.

*Examen ophtalmologique fait par le Docteur Genet :*

Certain degré de photophobie, légère exophtalmie des deux côtés avec paupière supérieure fortement abaissée (des deux côtés).

Acuité visuelle :

O. D. : 1/6 avec sphérique + 8 D.

O. G. : voit les doigts à 25 cm.

O. G. — Légère infection conjonctivale, pupille largement dilatée (n'a pas eu d'atropine). Le cristallin est luxé en avant et en dedans. Son bord externe était resté en arrière de l'iris.

O. D. — Examen au miroir : la moitié de la circonférence externe de la pupille est complètement noire, il y a aussi de ce côté une luxation du cristallin. A l'examen direct : tremblement de l'iris.

*Le 1<sup>er</sup> mai 1919* : Ablation du cristallin de l'œil gauche (vision : 1/100 avec + 6 D) par le Docteur Genet.

*En 1922* : la malade a 28 ans. Mal de Pott.

*Le 26 septembre 1939* : 45 ans, malade entre dans le service du Professeur Bonnet pour luxation du cristallin de l'œil droit et dolichosténomélie. Le Docteur Genet a pratiqué l'ablation du cristallin.

*Le 12 février 1940* : La malade est convoquée dans le service.

A l'examen : Aspect malingre, longueur exagérée des membres ; les muscles sont réduits, le pannicule adipeux sous-cutané est presque inexistant ; laxité de toutes les articulations.

Taille : 162 cm.; poids : 46 kgs.

*Les mensurations des membres* donnent les résultats suivants (exprimés en centimètres) :

| <i>Membres supérieurs</i>    | <i>gauche</i> | <i>droit</i> |
|------------------------------|---------------|--------------|
| Longueur totale . . . . .    | 75 (N. : 68)  | 77           |
| Bras . . . . .               | 34            | 38           |
| Avant-bras . . . . .         | 27            | 28,5         |
| Mains . . . . .              | 19            | 18,5         |
| Pouce (phalanges seulement). | 7 (N. : 6)    | 7            |
| Index . . . . .              | 10            | 10           |
| Médius . . . . .             | 11,5          | 11           |
| Annulaire . . . . .          | 11            | 11           |
| Auriculaire . . . . .        | 9 (N. : 7,5)  | 9            |

On note que les doigts sont en légère flexion ; les articulations phalango-phalangiennes en forme de fuseau ; le pouce des deux côtés est long, son extrémité dépasse l'articulation phalango-phalangienne des index (1).

On remarque également que le médius et l'annulaire droits ont la même longueur ; le coude droit est plus saillant que le gauche.

| <i>Membres inférieurs</i>             | <i>gauche</i> | <i>droit</i> |
|---------------------------------------|---------------|--------------|
| Longueur (de E.I.A.S. au sol) . . . . | 98 (N. : 88)  | 98           |
| Jambe . . . . .                       | 50            | 50           |
| Pied . . . . .                        | 26 (N. : 23)  | 26           |
| Gros orteil . . . . .                 | 7,5           | 7            |
| Deuxième orteil . . . . .             | 6             | 5,5          |
| Troisième orteil . . . . .            | 5,5           | 5,5          |
| Quatrième orteil . . . . .            | 5             | 4,5          |
| Cinquième orteil . . . . .            | 4,5           | 4            |

A signaler une déformation bilatérale du deuxième or-

(1) A l'état normal, le pouce s'arrête au milieu de la première phalange de l'index.

teil, les pieds sont plats, la saillie calcanéenne est plus marquée que l'état normal. Elle chausse du 40.

*Examen ophtalmologique* (à la lampe à fente par M. le Docteur Colrat).

*Œil droit.* — Iridectomie vers 10 h. L'iris est certainement atrophié, réduit en haut à une mince bordure, plus large en bas. Le tissu irien est uniformément saupoudré de pigment et l'on ne distingue aucun détail net.

*Œil gauche.* — Même constatation. Il existe en outre un large placard pigmenté situé à la face postérieure de la cornée.

Des deux côtés, le fond d'œil est nettement visible, les papilles sont normales. Mais il existe certainement des altérations du fond d'œil ; les rétines présentent un aspect poivre et sel et l'on voit surtout à gauche le réseau choroïdien.

Vision :

O. D. =  $1/8$

après correction.

O. G. =  $1/6$

*Examen cardiaque* : Pointe dans le sixième espace intercostal, en dessous du mamelon. On constate un souffle systolique lointain mésocardiaque, pas de propagation. Pas de cyanose des extrémités. Aucune crise rhumatismale dans les antécédents. Radiologie du cœur n'a pas pu être pratiquée.

*Phanères* : Mauvaise denture. Système pileux des aisselles et de la région sus-pubienne très développé.

*Radiographie* : La radiographie des mains montre que tous les os sont plus longs et minces qu'à l'état normal ; celle du crâne indique que la selle turque est normale.

Circonférence crânienne occipito-frontale : 56 cm. 5. On note un écartement marqué des angles oculaires (hypertélérisme), racine du nez mesurant 4 cm. (2 cm. à l'état normal), et sinus des os de la face très développés.

*En résumé : Luxation congénitale et bilatérale du cristallin opérée deux fois, malformation cardiaque possible, retard de la puberté, mal de Pott, chez une dolichosténomèle à forme fruste avec une hérédité familiale indiscutable.*

## **B. — Quelques observations récemment publiées**

OBSERVATION de MM. WAHL et SCHACHTER (1940)

(Résumée)

Yvonne Bl..., 15 ans, est l'aînée de trois enfants. Ses parents sont en bonne santé physique et mentale. Une sœur de 11 ans et un frère de 10 ans sont également en bonne santé.

*Antécédents :* Née à terme, gestation et accouchement normaux. Allaitement au sein pendant 12 mois. Première dent à 12 ou 13 mois et a marché seulement vers 2 ans. Elle n'a jamais été capable de parler correctement. Propreté de nuit après l'âge de 2 ans. Elle n'a jamais été à l'école. Coqueluche banale à l'âge de 2 ans 1/2.

L'examen somatique montre une jeune fille mince, mesurant 159 cm. (au lieu de 151 cm.), pour un poids de 39 kgs (au lieu de 41-42 kgs).

De constitution asthénique, avec une musculature très réduite et un tissu cellulo-adipeux presque inexistant sur les quatre membres, le thorax et le visage. La maigreur est constitutionnelle.

Ce qui frappe le plus, c'est la longueur et la minceur de ses mains (21 cm. de l'extrémité du médius au pli du poignet) et des pieds (26 cm. de l'extrémité du gros orteil au bord postérieur du talon). Elle porte des souliers aussi grands que ceux de sa mère.

Existence d'une hyperlaxité articulaire, aux deux mains surtout (qui font facilement un angle droit avec

l'avant-bras) et, ce qui nous semble plus rare, limitation bilatérale de l'extension des coudes, qui forment un angle de  $160^{\circ}$  ouvert vers en haut.

La tête, dolichocéphale, avec circonférence occipito-frontale de 58 cm., montre un facies maigre, sur lequel le front légèrement olympien et les branches montantes du maxillaire inférieur dessinent les traits d'une acromégaloïdie fruste.

Dentition mauvaise et cariée. Une canine supérieure droite surnuméraire. Absence de stigmata dentaires hérédosyphilitiques. Pas de signe de Chvostek.

La pigmentation des téguments est légèrement brune, sans aucun signe pathologique. Cheveux fins et de couleur noire foncée.

Pilosité axillaire très peu développée, encore moins sur la région pubienne. Seins petits, mamelons à peine ébauchés et leurs aréoles très peu pigmentées. On palpe à peine le tissu glandulaire. Les organes génitaux externes ne présentent aucune dystrophie. Réglée à 13 ans, les règles sont plutôt irrégulières.

La thyroïde n'est pas palpable. Pas de tachycardie.

L'examen neurologique montre seulement des réflexes ostéo-tendineux vifs, égaux.

L'examen ophtalmologique (Docteur Sédan) montre un champ visuel normal et un fond d'œil normal. Pas d'anomalies morphologiques.

Au point de vue psychique, une arriération mentale très accusée, une légère instabilité pendant l'examen. Elle a des mouvements d'allure choréo-athétosique de faible intensité, mais nets et permanents. Fréquemment des clignements d'yeux. Méfiante et peureuse sans raison, elle se laisse très difficilement examiner, étant incapable de nous répondre, même par un seul mot. Souvent, son regard fixe et vague, donne l'impression qu'elle est complè-

tement absente. A la maison, elle est plutôt méchante, frappant sa sœur et son frère. Incapable de compter jusqu'à 2, elle est indifférente et même négativiste, ne comprend pas les menaces ou les conseils de ses parents. Sait seulement s'habiller et faire sa toilette, de façon très rudimentaire. Elle ne reconnaît pas les couleurs ni les monnaies et leur valeur. Très rarement elle dit une parole inintelligible et très mal articulée.

OBSERVATION de ALWIN C. RAMBAR et EDWARD J. DENENHOLZ (*Arachnodactyly*, in *Jornal of Pédiatries*, déc. 1939, p. 841.)

C. N., enfant nègre, masculin, est né prématurément au Provident Hospital, à Chicago, 17 juin 1933. Poids : 2.340 gr. L'accouchement prématuré fut attribué à un placenta prævia. A neuf jours, le poids tomba à 2.005 gr. et l'enfant fut transporté à la section des prématurés du « Century of Progress ». Il mesurait alors : taille : 45,5 cm., circonférences occipito-frontale, 29,5 cm., thoracique, 27,5; scapulaire, 28,5. A l'examen : l'enfant a un aspect particulier, face allongée et étroite avec menton pointu, les oreilles larges et molles, mains et pieds anormalement allongés et flasques. Suite normale ; il quitte l'hôpital à un mois, pesant alors 2.540 gr.

Il fut amené par la suite à la clinique externe pour prématuré de l'Hôpital Michel Reesc à l'âge de 3 mois, avec les symptômes de syphilis floride, mains et pieds écaillés, foie et rate hypertrophiés, hémocoryza et lymphoadénopathie généralisée. Wassermann et Kahn + + + +.

A l'examen hématologique :

Gl. R. : 4.560.000.

Hémoglobine (Sabli) : 83 %.

Gl. bl. : 12.000.

Lymphocytes : 41 %.

Polynucléaires : 57 %.

Eosinophiles : 2 %.

Le Wassermann de la mère était alors négatif, le Kahn ++. Elle n'avait suivi aucun traitement pendant la grossesse. Wassermann et Kahn du père négatifs. On donna du stovarsol à l'enfant. Les symptômes cliniques disparurent rapidement et au bout de 9 mois de traitement, Wassermann et Kahn étaient devenus négatifs et le restèrent par la suite.

*Les radiographies* des os longs ne montraient à cette époque aucun signe de syphilis, mais des parties plus claires et des évidements « faisant penser au rachitisme ». Tous les os étaient allongés et plus minces que normalement.

A 5 mois, on remarquait surtout un « thorax de pigeon », l'enfant profitait peu et semblait sous-alimenté. Lorsqu'il eut atteint 6 mois, la famille déménagea et on le perdit de vue. Il pesait alors 4.765 gr.

A 26 mois, il fut amené à l'Hôpital Sarob Morris pour gale, à cause de son aspect particulier, on le fait admettre à l'hôpital.

A l'examen : facies vieux, figure très longue, menton pointu et arcades sourcilières proéminentes, oreilles larges et molles; extrémités longues et minces, doigts et orteils particulièrement allongés, minces, ressemblant à des crayons. Contractures des genoux et coudes, genu valgum marqué. Les pieds présentaient une déformation cave avec position en varus équin. Hypotonie musculaire extrême des extrémités et hyperextensibilité des mains et des pieds. Scoliose dorsolaterale importante et déformation thoracique. Bruits du cœur normaux, pas de souffle: le cœur ne put être mesuré par suite de la déformation thoracique marquée. Pas d'anomalies abdominales. Taille : 41 inches; longueur du pubis au vertex : 21 inches: du pubis au talon: 20 inches: circonférence de la tête:

19 7/8 inches; circonférence thoracique: 22 inches; envergure : 41 1/2 inches.

*Examen de l'œil* : Paupières et conjonctives normales, cornées transparentes, de dimensions normales. Les deux pupilles myotiques ne répondant pas par la moindre dilatation aux mydriatiques. Iridodonsis légère mais certaine. Cristallins luxés vers le haut, côté temporal. Les liquides étaient clairs et le fond de l'œil ne présentait aucune anomalie. Il ne put être procédé à l'examen de l'acuité du champ visuel, et de la diplopie à cause de l'âge de l'enfant. La tension (au toucher) était normale et on ne procéda pas à l'examen de la tension avec le tonomètre.

*Antécédents personnels* : premières dents à 6 mois; les parents affirment que l'enfant commença à marcher seul à 18 mois, bien que pendant toute la durée de son séjour à l'hôpital, il ne fit aucun effort pour se tenir debout ou marcher. Les parents affirmèrent également que l'enfant était capable de s'exprimer en courtes phrases, bien que de toute la durée de son hospitalisation, il n'eût préféré une seule parole intelligible. Il n'avait pas été éduqué du tout par rapport à ses fonctions d'excrétion. Examen psychologique impossible par manque de coopération, mais l'impression générale était celle d'un enfant peu développé mentalement.

*Antécédents familiaux* : rien d'anormal dans la famille paternelle à part un développement exagéré des membres. L'arrière grand-père paternel était blanc. La mère avait 28 ans à la naissance de l'enfant. Trois de ses tantes côté maternel avaient une « mauvaise vision » depuis leur plus tendre enfance.

Un frère de 10 ans, une sœur de 6 ans, faute de coopération ne purent être examinés, mais l'assistante sociale affirma qu'ils étaient d'apparence normale.

*Examen de laboratoire :* A l'entrée à l'hôpital, l'examen du sang donna :

Globules rouges : 4.090.000; hémoglobine : 70 % (saille); gl. bl. : 11.500 dont lymphocytes 25 %; neutrophiles 70 %; éosinophiles 2 %; forme de transition 3 %.

Wassermann et Kahn sanguins furent négatifs.

Calcium sanguin : 11,2 mmgr.

Phosphatémie : 4,5 mmgr.

Glycémie : 57 mmgr.

N. non protéique : 32 mmgr.

Acide urique : 4,5 mmgr.

Cholestérol : 227 mmgr.

Des examens répétés du sang ne donnèrent pas de changements sensibles.

*Examen de la tolérance au sucre :* à jeun, 60 mmgr.; après 30 minutes, 77 mmgr.; 90 mmgr.; 92 mmgr.; 2 h. 1/2, 87 mmgr.

*Examens de l'urine :* toujours négatifs. Créatinine urinaire totale 707 mg. pour un volume de 280 cc. Créatinine 130 mg. pour un volume de 280 cc. Le prolan urinaire était de moins de 2 unités rats, l'oestrine de moins de 4 unités rats.

*L'examen du liquide céphalo-rachidien* donna les résultats suivants : liquide clair, 4 lymphocytes; pression normale; épreuve de Pandy et de Ross-Jones négatives; Wassermann négative.

*Radiographies :* Les os des mains et des pieds sont anormalement allongés pour un enfant de cet âge. On voit des dépôts importants de calcium le long des zones métaphysaires de tous les os longs. De plus, les extrémités des os semblaient particulièrement aplaties et leur longueur exagérée pour l'âge de l'enfant.

*Crânée :* Le calvarium semblait très anguleux et le diamètre vertical augmenté. La selle turcique était de dimension et de forme normales.

Colonne lombaire : une scoliose marquée vers la gauche avec déformation architecturale par suite de tension mécanique. Une aire radiolumineuse sur la surface médiane de l'extrémité distale du radius gauche, à la partie voisine de la métaphyse fait penser à un dépôt de cartilage non ossifié.

Le malade quitta l'hôpital au bout de deux mois. Six semaines après il y rentrait avec une broncho-pneumonie. Au bout de quatre jours une varicelle se déclarait, il fut transféré à la section des contagieux de l'hôpital Cook, où il mourut deux semaines après.

#### OBSERVATIONS de SCHMIEDING

Récemment (1939) Schmieding, élève du Professeur Bessau, a publié deux cas de dolichosténomie dans une « fratrie ». Il donne sur chacun d'eux des détails complets. Il ne nous paraît pas cependant nécessaire de publier *in extenso* les observations. Voici le résumé qu'on peut en donner. Parents sains. Garçon 7 ans, intelligent. Maladie congénitale, tableau typique de l'arachnodactylie (mains et pieds), cyphose lombaire accusée. Pieds plats. Limitation accusée de certains mouvements des articulations. Persistance de la membrane pupillaire, sans lésion du fond d'œil. Milieux oculaires normaux. Aux rayons X gracilité du système osseux. Double luxation congénitale de la hanche. Maigreur accentuée.

Sa sœur : 5 ans et demi. Maladie également congénitale. Retard moteur accusé. Tableau caractéristique de l'arachnodactylie. Mêmes manifestations articulaires que son frère. Aux rayons X, gracilité du squelette. Luxation congénitale double de la hanche. Torticolis accentué (menton dirigé en bas et à gauche). Grande maigreur, développement précaire du tissu cellulo-grasieux. Hé-

mangiomatose de la région fessière, d'une grande lèvre et d'une portion étendue des membres inférieurs des deux côtés. Persistance de la membrane pupillaire.

En somme, tableau d'ensemble à peu près identique, de dolichosténomélie, avec plusieurs anomalies. Quatre photographies accompagnent le texte. Le garçon est représenté de face et de profil. On peut ainsi constater une volumineuse cyphose lombaire à grand rayon, sans saillie angulaire. De face, on constate une scoliose dorsale à concavité tournée vers la droite. La région des hanches est considérablement déformée ; la cuisse gauche apparaît beaucoup plus petite que la droite. Deux autres photographies concernent la fillette avec l'attitude typique du torticolis. Une photographie montre une hémangiomatose des membres inférieurs, laquelle n'est pas visible sur la figure 4.

Il est remarquable de constater la similitude presque complète des manifestations de l'arachnodactylie chez le frère et la sœur (familialité et non hérédité).

L'auteur termine son article par cette conclusion : « Pour les raisons exposées ci-dessus et, en même temps, en s'appuyant sur les impressions cliniques, on arrive à formuler ce diagnostic : infériorité générale du mésenchyme qui correspond au syndrome décrit par Marfan. »

OBSERVATIONS DE MM. BOUDET, BALMES et BARNAY.

— *Deux observations de dolichosténomélie. Association dans un cas avec maladie de Lobstein.*

#### PREMIÈRE OBSERVATION

Dolichosténomélie et syndrome de Lobstein associés. Déformations des membres supérieurs et inférieurs, surtout marquées aux extrémités. Pas de lésions oculaires. Examen clinique du cœur et électrocardiogramme entiè-

rement normaux. Dolichocéphalie. Cyphose dorsale. Phimosis marqué. Fractures pathologiques des membres supérieur et inférieur.

H... André, âgé de 15 ans, est adressé le 7 mars 1938 dans le service de Clinique des Maladies des Enfants (professeur Leenhardt), pour arthropathie de la hanche, de nature indéterminée. L'affection s'est installée insidieusement, entraînant des modifications de la statique générale et des troubles de la marche.

Les antécédents de ce malade sont particulièrement intéressants : enfant unique, de parents bien portants, il est né à terme, après accouchement normal. Nourri au sein, il a été sevré à 15 mois.

Il a contracté successivement : la rougeole, la coqueluche, la scarlatine et la fièvre typhoïde. Depuis l'âge de 14 mois, l'enfant a présenté une fragilité osseuse particulière; la famille ne signale pas moins de 8 fractures indolores, consécutives à des traumatismes minimes :

A 14 mois : fracture du tibia droit.

A 21 mois : fracture du fémur droit.

A 3 ans : nouvelle fracture du tibia droit.

A 3 ans 1/2 : fracture du péroné gauche.

A 5 ans : fracture et luxation de la cheville droite.

A 6 ans : fracture du coude droit, compliquée de luxation.

A 13 ans : fracture du radius gauche.

A 14 ans : fracture de l'olécrâne droit.

Il n'existe pas de consanguinité dans les antécédents, on ne relève aucun cas semblable dans les deux familles. L'examen clinique nous met en présence d'un adolescent de type élancé, de teint brun. On remarque immédiatement la couleur bleutée anormalement accusée des sclérotiques. De plus, on est frappé par la longueur et la gracilité des membres, surtout au niveau des extrémi-

tés. La tête est volumineuse, le menton saillant, le dos voûté, le ventre projeté en avant.

La taille est de : 1 m. 58; l'envergure de : 1 m. 71. Le buste mesure 76 cm. de hauteur, le périmètre thoracique est de 75 cm. 5 en inspiration forcée et de 68 cm. 5 en expiration. L'indice de vitalité est de 0,455 au lieu de 0,513; l'indice de Pignet est de 39 (très faible). Ces indices traduisent l'aspect longiligne de cet enfant.

On note une cyphose dorsale et une lordose dorsale inférieure compensatrice. Il existe en outre une dolichocéphalie accentuée.

Les mensurations détaillées des membres donnent les résultats suivants (exprimés en centimètres) :

| <i>Membres supérieurs</i>            | <i>Gauche</i> | <i>Droit</i> |
|--------------------------------------|---------------|--------------|
| Longueur totale.....                 | 77,5          | 74,5         |
| Bras. . . . .                        | 32            | 32           |
| Avant-bras. . . . .                  | 25            | 25,5         |
| Main. . . . .                        | 19            | 20,5         |
| Pouce (phalanges + métacarpien)..... | 11,5          | 11,5         |
| Index (phalanges seulement)..        | 9,5           | 10           |
| Médius. . . . .                      | 9,5           | 10           |
| Annulaire. . . . .                   | 9,5           | 10,5         |
| Auriculaire. . . . .                 | 7,5           | 8,5          |

(N. B. — A droite, l'extension complète de l'avant-bras sur le bras est impossible en raison du blocage produit par un cal fibreux de l'olécrâne jouant le rôle d'attelle).

On remarque la finesse et la longueur des doigts. Ils sont réunis entre eux par des brides interdigitales qui donnent à la main un *aspect palmé*.

| <i>Membres inférieurs</i>         | <i>Gauche</i> | <i>Droit</i> |
|-----------------------------------|---------------|--------------|
| Longueur (de E.I.A.S. au sol) . . | 97            | 97           |
| Cuisse. . . . .                   | 51            | 49           |
| Jambe. . . . .                    | 48            | 48           |
| Pied. . . . .                     | 27,5          | 27,5         |
| Gros orteil . . . . .             | 7             | 7            |
| Deuxième orteil . . . . .         | 6             | 6            |
| Troisième orteil . . . . .        | 5             | 5            |
| Quatrième orteil . . . . .        | 4             | 4            |
| Cinquième orteil . . . . .        | 4             | 4            |

La flexion de la cuisse gauche sur le bassin est rapidement arrêtée. Si on exagère le mouvement, le bassin se mobilise comme si la hanche était soudée. Comme pour les mains on est frappé par la gracilité des orteils et la longueur des pieds.

L'examen somatique général est à peu près négatif. L'état général est bien conservé; l'enfant pèse 46 kgr.900. L'abdomen est souple, on ne note ni gros foie, ni grosse rate.

L'appareil cardio-pulmonaire est normal. Le poul est régulier à 80, la tension artérielle au Vaquez donne 12-7. Il n'y a pas d'hypertrophie ganglionnaire ni thyroïdienne.

Les testicules sont normaux. Il existe un phimosis très marqué.

Le système pileux est normalement développé, au pubis et aux aisselles.

L'examen des réflexes, des sensibilités est normal. Le psychisme est normal, l'intelligence est vive.

Pendant le séjour de l'enfant, divers examens ont été pratiqués. En voici les résultats :

*Examen ophtalmologique* (Docteur Viallefont).

Vision : O.D., 1; O. G., 1.

Fond d'œil : normal.

Champ visuel : normal. Chromatopsie : normale.

Translucidité des deux yeux.

Tension rétinienne normale.

*Examen O. R. L.* (Docteur Ybanez) :

Bouche : muqueuse et denture en bon état.

Nez, oreilles : sans particularité. Audition bonne.

Epreuves labyrinthiques normales.

*Examen radiologique* (Docteur Bétoulières) :

*Crâne* : Développement considérable de tout le système pneumatique (sinus de la face et mastoïdes); dimension exagérée de la boîte crânienne; les sutures osseuses sont mal visibles, surtout dans la région fronto-pariétale.

*Colonne vertébrale* : Cyphose à grande courbure; irrégularité au niveau des bourgeons épiphysaires : ces images répondent à de l'épiphysite vertébrale.

*Bassin* : Déformations très importantes de la région coxo-fémorale gauche. Les déformations portent essentiellement sur l'os coxal; saillie très importante de l'arrière-fond de la cavité cotyloïde vers le centre du pelvis, petite boursouffure du sourcil cotyloïdien, pincement articulaire, décalcification. On note de plus, développée au niveau de l'épine iliaque antéro-inférieure et au bord antérieur du cotyle, la présence d'une néoformation osseuse qui déborde en console et vient presque au contact du grand trochanter.

Du côté droit, on trouve seulement un peu de pincement articulaire portant sur la partie inférieure de l'articulation.

*Membres supérieurs* : Déformation très importante du coude droit. Le cubitus est amputé au niveau de la base olécrânienne : l'olécrâne est remonté en arrière et divisé en deux fragments secondaires superposés dans le sens vertical; ils sont unis l'un à l'autre par des points ostéo-fibreux.

*Mains* : Pas de modification architecturales importan-

tes des os en dehors d'une légère décalcification. A signaler toutefois une gracilité anormale des métacarpiens.

*Membres inférieurs* : Pas d'image de lésion osseuse. On note des lignes horizontales diaphyso-épiphysaires assez nombreuses et bien visibles. On ne retrouve pas les traces des fractures qu'a présentées le malade.

*Pieds* : Allongement des métatarsiens et des phalanges avec amincissement des diaphyses.

*Thorax* : L'appareil respiratoire et cardiaque ne présentent pas d'image pathologique. On note simplement une légère accentuation des ombres broncho-vasculaires au niveau des deux bases.

#### ELECTROCARDIOGRAMME (Docteur Armand)

L'aspect morphologique des divers complexes électriques est normal. L'espace P. R. est de 14/100 de seconde. Par contre, les intervalles séparant les diverses contractions sont inégaux. Il s'agit d'une arythmie sinusale respiratoire.

*Phonocardiogramme* : a) Apexien : présence de vibrations auriculaires présystoliques ; dédoublement systolique très serré du premier bruit ; existence dans la protodiastole, 8/100 de seconde après le premier bruit, d'une vibration lente de faible amplitude de fréquence basse correspondant au troisième bruit du cœur.

b) Méso-cardiaque : dédoublement systolique très serré du premier bruit.

c) Basal : dédoublement intermittent du deuxième bruit.

#### EXAMEN CAPILLAROSCOPIQUE (Docteur Barati)

Les capillaires observés sont du type néocapillaire et sont très allongés. La branche artérielle et la branche

veineuse sont normales. Le plexus sous-capillaire est très nettement visible.

La circulation se fait d'une façon extrêmement rapide. Il y a donc à retenir l'allongement des anses capillaires et l'extrême rapidité de la circulation.

#### EXAMENS HUMORAUX

*Sang* : urée, 0 gr. 29 p. 1.000 (du sérum).

Calcémie : 0 gr. 065 par litre.

Réactions sérologiques de la syphilis : négatives. (Hetch-Bauer, Wassermann, Kahn, Muller, Meinicke).

#### *Hémogramme* :

|                                   |           |
|-----------------------------------|-----------|
| Globules rouges .....             | 4.200.000 |
| Globules blancs .....             | 13.400    |
| Polynucléaires neutrophiles. .... | 77 %      |
| Polynucléaires éosinophiles ..... | 7 %       |
| Polynucléaires basophiles .....   | 0 %       |
| Grands mononucléaires .....       | 4         |
| Lymphocytes. . . . .              | 18        |
| Temps de saignement.....          | 5 minutes |
| Temps de coagulation.....         | 8 minutes |

*Urines* : normales du point de vue chimique et bactériologique. Rapport de Derrien : 7 %.

*Cuti-réaction à la tuberculine* : négative (le 9 mars 1938).

L'enfant est sorti du service le 25 mars 1938. Le traitement institué fut le suivant : extraits thyroïdiens et cure thermale à Salies-de-Béarn.

Notre malade a été revu dans la Clinique des Maladies des Enfants, successivement le 3 juin et le 29 septembre 1938. L'état général est toujours bien conservé. On notait une augmentation de poids de 5 kgr. (dans l'espace de six mois) et les mouvements de la hanche gauche étaient presque normaux. Des mensurations détaillées

des membres supérieurs et inférieurs ont été à nouveau effectuées. Elles ont donné les mêmes résultats.

Revu le 5 avril 1939, le malade présente :

Calcémie : 79 mmgr. par litre.

Phosphatémie (exprimée en P. : 30,5 mmgr. par litre).

Phosphatémie (exprimée en  $\text{PO}^4$  : 93,5 mmgr. par litre).

$\text{PO}^4$

Rapport  $\frac{\text{PO}^4}{\text{Ca}} = 1,1$ .

Ca

Phosphatémie : 28 unités.

A propos de cette observation, plusieurs remarques peuvent être formulées.

Du point de vue clinique, il s'agit d'une dolichosté-nomélie typique associée à un syndrome de Lobstein. Il n'y a pas de malformations oculaires ni cardiaques. Mais les déformations squelettiques sont caractéristiques. Il existe en outre un phimosis très marqué.

L'évolution est conditionnée par la guérison ou l'amélioration du syndrome de Lobstein.

Les examens de laboratoire ont simplement montré l'hypocalcémie (0 gr. 065).

Du point de vue étiopathogénique, nous avons une seule certitude : l'origine congénitale de ces deux syndromes. Peut-être ont-ils une cause unique, d'origine polyendocrinienne (et en particulier thyroïdienne et para-thyroïdienne, ainsi qu'en témoigne l'hypocalcémie).

Nous ne pouvons conclure à l'efficacité du traitement par les extraits thyroïdiens, mais il semble avoir amené chez notre malade une amélioration notable sur-

tout du point de vue du développement somatique général.

## DEUXIÈME OBSERVATION

Syndrome dolichosténomélique à symptomatologie osseuse typique. Pas de lésions oculaires ou cardiaques. Réactions sérologiques de la syphilis faiblement positives.

Le 31 mars 1938, le jeune V... Jean, en traitement à l'établissement de cure héliο-marine de Palavas (Hospices de Saint-Etienne), entre dans le service de Clinique des Maladies des Enfants (Professeur Leenhardt).

Cet enfant, né le 6 juillet 1924, ne présente rien de spécial dans ses antécédents héréditaires. Il est né à terme, par un accouchement normal. Il a été nourri au sein jusqu'à 1 an. Il a contracté la rougeole et la coqueluche.

A l'examen on est d'abord frappé par l'aspect général du sujet. L'enfant est trop grand pour son âge. Il se tient voûté, les membres paraissent trop longs par rapport au tronc. D'ailleurs, dans le décubitus dorsal, les membres supérieurs étant collés au corps, l'extrémité du médius n'est qu'à 9 cm. du bord supérieur de la rotule (alors que chez un sujet normal la distance est de 13 à 15 cm.). L'envergure est de 1 m. 71. La taille est de 1 m. 62 (taille d'un sujet normal du même âge : 1 m. 46). Ces mensurations prouvent bien que l'hypertrophie staturale est due à la longueur exagérée des membres inférieurs. D'ailleurs, les quatre membres ont en outre un aspect gracile, surtout marqué aux extrémités, aspect que nous avons déjà noté chez notre premier malade.

Les mensurations des divers segments de membre ont donné les résultats suivants (exprimés en centimètres):

*Membres supérieurs* <sup>(1)</sup>

|                                                         |      |
|---------------------------------------------------------|------|
| Clavicule. . . . .                                      | 15   |
| Distance de l'acromion à l'extrémité du médius. . . .   | 77   |
| Distance de l'acromion à la pointe de l'olécrâne. . . . | 64   |
| Distance de l'olécrâne à l'extrémité de l'annulaire. .  | 41   |
| Distance de l'olécrâne à l'apophyse styloïde cubitale   | 25   |
| Premier métacarpien . . . . .                           | 6    |
| Deuxième métacarpien . . . . .                          | 8    |
| Troisième métacarpien . . . . .                         | 7    |
| Quatrième métacarpien . . . . .                         | 6,5  |
| Cinquième métacarpien . . . . .                         | 6    |
| Pouce. . . . .                                          | 6,5  |
| Index. . . . .                                          | 10   |
| Médius. . . . .                                         | 11   |
| Annulaire. . . . .                                      | 10,5 |
| Auriculaire. . . . .                                    | 8    |

Au niveau des commissures interdigitales se trouvent de véritables brides qui donnent aux mains un aspect palmé.

*Membres inférieurs* <sup>(2)</sup>

|                                                                                   |     |
|-----------------------------------------------------------------------------------|-----|
| Distance de l'E.I.A.S. au sol. . . . .                                            | 104 |
| Distance de l'E.I.A.S. à l'interligne articulaire du<br>genou. . . . .            | 52  |
| Distance de la malléole externe à l'interligne articu-<br>laire du genou. . . . . | 42  |
| Longueur totale du pied . . . . .                                                 | 29  |
| Largeur maximum du pied. . . . .                                                  | 9   |
| Premier orteil . . . . .                                                          | 5   |
| Deuxième orteil . . . . .                                                         | 6   |
| Troisième orteil . . . . .                                                        | 5   |

(1) Les chiffres obtenus sont les mêmes au membre droit et au membre gauche.

(2) Même remarque.

|                        |   |
|------------------------|---|
| Quatrième orteil ..... | 5 |
| Cinquième orteil ..... | 4 |

On ne note aucune déformation thoracique.

Le périmètre thoracique moyen est de 76 cm., l'indice de vitalité est de 0,469, l'indice de Pignet ou coefficient de robusticité atteint le chiffre de 36.

Il existe des déformations du rachis, en particulier une lordose lombaire très accentuée et une légère scoliose à convexité gauche.

Le crâne ne présente pas de modifications appréciables : pas de dolichocéphalie, mais le menton est nettement proéminent et saillant.

L'examen systématique des divers appareils n'a décelé aucune particularité.

Le cœur, le poumon, l'abdomen sont normaux. Le pouls est régulier, à 90 pulsations par minute. La tension est de 12/7 au Vaquez.

La denture présente quelques caries au niveau des molaires de la mâchoire inférieure. Il existe des tubercules de Carabelli sur les deuxièmes molaires supérieures. Les incisives médianes inférieures chevauchent, sans doute à cause de l'étroitesse du maxillaire inférieur.

Il n'existe pas d'hypertrophie ganglionnaire ni thyroïdienne. Les sensibilités, la motricité, les réflexes sont normaux. L'enfant est émotif, son psychisme est normal.

Pendant le séjour de l'enfant, divers examens sont pratiqués.

Voici les résultats :

- *L'examen ophtalmologique* (Docteur Viallefont) est normal.

1° *Examen radiologique* (Docteur Bétoulières).

L'examen de la selle turcique montre qu'elle est de petites dimensions; les apophyses clinoides postérieures sont assez larges. Les clinoides postérieures sont au contraire

peu accusées. L'examen du squelette ne montre pas d'image de lésion osseuse.

On note un allongement très marqué des trois phalanges au niveau du squelette des mains. Cet allongement paraît moins net au niveau du squelette des pieds.

2° *Electrocardiogramme* (Professeur Giraud).

Tracé sensiblement normal.

Pas d'anomalie de P., ni de l'espace P. R.

Les ondes R et S sont sensiblement égales, en D I et D II, avec une prédominance de R en D I.

Le tracé des ondes ventriculaires est subnormal en D I où il y a lieu cependant de noter une très légère tendance à la montée de la ligne iso-électrique entre la fin de S et le début de T.

En D II, légère anomalie constante de la partie supérieure de l'onde S où s'inscrit toujours un crochetage. Il s'agit là d'une légère anomalie sans importance.

En D III, l'onde S devient semi-lente sur sa branche ascendante qui est crochétée.

Dans cette même dérivation, l'onde T est négative.

Ces anomalies de T ne doivent pas être considérées comme pathologiques.

3° *Examen capillaroscopique* (Docteur Barati).

Les anses ne sont pas augmentées ni modifiées en dehors d'une flexuosité de la branche veineuse. Le plexus sous-papillaire est nettement visible. La circulation se fait normalement.

Il n'y a donc à retenir que la flexuosité de la branche veineuse et la visibilité du plexus sous-papillaire.

4° *Examens humoraux.*

Sang : calcémie : 0,150 (taux élevé).

Phosphatémie : 32,7 mmgr., de P. p. 1.000.

Phosphatases : 54,4 unités par litre.

RÉACTIONS SÉROLOGIQUES DE LA SYPHILIS

Meinicke microréaction et macroréaction. Les autres réactions sont négatives.

*Hémogramme :*

|                                   |           |
|-----------------------------------|-----------|
| Globules rouges .....             | 4.000.000 |
| Globules blancs .....             | 6.200     |
| Polynucléaires neutrophiles. .... | 61 %      |
| Polynucléaires éosinophiles ..... | 1 %       |
| Polynucléaires basophiles. ....   | 1 %       |
| Grands mononucléaires .....       | 0 —       |
| Lymphocytes. . . . .              | 0 —       |
| Formes anormales .....            | 0 —       |

*Urines :* Rien à signaler du point de vue chimique et bactériologique.

*En conclusion*

Du point de vue clinique, dolichosténomélie à symptomatologie osseuse caractérisée. Présence de malformations squelettiques du crâne et de la face que nous n'avions pas trouvées chez notre premier malade. Il n'existe pas de lésions oculaires, ni cardiaques.

Du point de vue étio-pathogénique, l'origine spécifique doit être retenue ici (Meinicke : microréaction et macroréaction positives). La syphilis agirait ici par atteinte de l'hypophyse ou par atteinte directe du tissu ostéoformateur pendant la vie intra-utérine.

Les lésions sont actuellement stabilisées et le traitement spécifique ne semble pas devoir amener d'amélioration.

OBSERVATION DE FISCHBACH (H.)

FISCHBACH — *Clinique de l'arachnodactylie*, 1937

Sous l'inspiration du professeur Rominger (Université de Kiel) Mlle Fischbach a écrit en 1937 dans *Zeitschrift für Kinderheilk* un article qui contient tous les éléments

de sa thèse inaugurale. Elle commence par exposer les traits de la dolichosténomélie (syndrome de Marfan) qu'elle dénomme plus volontiers arachnodactylie. Elle rappelle que, d'après la classification de Brock (1927) il faut dans cette maladie distinguer deux groupes de manifestations : celles qui sont « obligatoires » et celles qui sont « facultatives ».

Les premières sont : la minceur anormale des membres, particulièrement accusée aux mains et aux pieds — la mobilité anormale des articulations tenant à l'insuffisance de l'appareil capsulaire — la forte réduction de la musculature et l'insuffisance du développement du tissu cellulo-grassey — le crâne dolichocéphale.

Les symptômes « facultatifs » consistent dans des malformations congénitales multiples diverses et d'une fréquence inégale. Parmi ces anomalies constatées dès la naissance ou peu après elle, il faut mentionner en particulier : luxation du cristallin, malformations oculaires sur lesquelles, dans ces dernières années, l'attention des ophtalmologistes a été appelée de façon telle qu'on trouve maintenant une ample moisson de documents utilisables. On signale également des anomalies viscérales (cœur, oreilles, squelette) par exemple cyphose, scolioses ou lordoses (dolichocéphalies) — thorax infundibuliforme — luxation congénitale de la hanche.

Il est donc démontré actuellement que l'arachnodactylie n'est pas à beaucoup près le seul symptôme dans le syndrome; il faut accorder une place importante aux anomalies congénitales.

Mlle Fischbach énumère ensuite les deux théories en présence pour expliquer la genèse de la dolichosténomélie. Elle rappelle que Börger l'explique par un défaut de corrélation dans le système endocrinien. Mais, à cette théorie, on peut objecter que si, par là, on peut expliquer

les troubles sécrétoires présumés, notamment hypophysaires ou thyroïdes, on ne peut pas comprendre comment peuvent se former les anomalies congénitales ci-dessus mentionnées. Une autre théorie a été soutenue par Weve. Cet auteur avance qu'il s'agit d'un trouble présent dans le germe lui-même et qui intéresse le rudiment du tissu conjonctif, dont le feuillet mésodermique : car les manifestations dérivent toutes d'une défectuosité originelle frappant ce feuillet embryonnaire.

Elle aborde ensuite la question de la transmission héréditaire. En effet, dans ces 10 dernières années, on a rapporté un nombre assez important d'observations dans lesquelles a été établie indiscutablement la notion d'une transmission héréditaire ou d'une apparition familiale. Elle dit encore, que, pour admettre ce caractère héréditaire ou familial, il faut chercher avec attention dans les ascendants, les descendants, les collatéraux. Une enquête minutieuse est nécessaire. Mais il n'est pas toujours facile de la mener à bien. Il faut également tenir compte de ce fait que dans certaines familles il existe des variétés a minima, de la maladie, des « formes frustes ». Si elles ne représentent pas une symptomatologie complète, cependant elles peuvent être tenues comme appartenant à cette espèce nosologique. On est donc actuellement en droit d'admettre que la dolichosténomélie est une maladie héréditaire. D'ailleurs (p. 641 de son mémoire), Mlle Fischbach cite des observations: la première en date a été publiée en 1902 par Achard : elle concerne deux sœurs dont la mère et la grand'mère maternelle étaient elles-mêmes atteintes d'arachnodactylie. Ultérieurement des cas ont été publiés par Bier (1928), Frontali (1928), Young (1929), New (1930), Custodin (1932), Abelsdorf (1932), Kullmann (1934), Kurz (1935), Viallefont et Temple (1935), Curschmann (1936). Elle-

même rapporte deux cas : 18 mois et 14 ans avec antécédents héréditaires chargés. Dans le deuxième (filles 14 ans) il est relaté que les deux parents sont aveugles, la mère pour une cause inflammatoire, le père par le fait de complications survenues alors qu'il était porteur d'une luxation congénitale double du cristallin avec atrophie du stroma de l'iris. On a pu reconstituer son histoire par les Archives de la Clinique Ophtalmologique. Le père est d'une maigreur accusée, avec des mains extraordinairement effilées, des pieds minces. Une sœur présente une grande ressemblance avec lui et une vision très défectueuse. La fille (14 ans) a, elle-même, depuis sa naissance, une vue anormale et également dès la naissance elle a frappé par la minceur des mains et des pieds. Dans les antécédents de l'enfant (18 mois) on note que le père a un habitus « psychique ». Il frappe par des mains et des doigts anormalement minces. Ses yeux sont gros et un peu saillants; le pavillon de l'oreille est irrégulièrement conformé et écarté. Toutefois dans ce cas, la « charge héréditaire » n'est pas importante comme dans d'autres observations.

Dans les premières pages de son article, Mlle Fischbach présente sous la forme de tableaux les cas observés depuis 1898, époque à laquelle le professeur Marfan a présenté la première et très complète description du cas pour lequel il a proposé le nom de dolichosténomélie. Puis sont résumées les observations connues jusqu'en janvier 1937.

En ce qui concerne les trois cas personnels on peut les résumer ainsi :

Le premier concerne un enfant de 18 mois, premier et unique enfant né de parents sains, dans une situation sociale aisée. Le père de l'enfant a un habitus extérieur « psychique ». Il présente des mains menues et des doigts

effilés. Ses yeux sont très gros et un peu saillants; le pavillon des oreilles n'est pas bien formé, grand et écarté. L'enfant lui-même est venu au monde par le siège. Dès la naissance on a constaté l'existence d'une double luxation de la hanche, d'une luxation du genou droit, d'un pied talus et d'un torticòlis congénital. On a été immédiatement frappé par la minceur des membres, par la gracilité des mains et des pieds. Poids de naissance : 5 livres et demie. A l'âge de 6 mois il a subi une intervention sur le genou. A ce moment, on a constaté l'existence d'une incurvation de la colonne vertébrale qui a été traitée pendant trois mois par une cuirasse plâtrée, ensuite on a traité le torticòlis. Lors de l'examen de l'enfant hypotrophique : poids 7 kilogs au lieu de 9.800 grs. Taille exiguë : 0,74,5 — normale 0,80. Il présente tous les signes de l'arachnodactylie, notamment longueur exagérée des membres, musculature incomplètement développée, développement très précaire du tissu cellulo-graisseux, maigreur générale, asthénie, yeux très gros, placés profondément dans les cavités orbitaires, éloignés l'un de l'autre, donnant ainsi au visage de l'enfant une expression étrange, nullement celle d'un enfant. L'auteur donne une photographie de l'enfant, de profil, l'incurvation de la colonne y apparaît visiblement. On aperçoit seulement l'œil droit, d'ailleurs fermé. On peut se demander si cet écartement des globes oculaires ne représente pas de l'hypertélorisme. Mais Mlle Fischbach ne s'explique pas à ce sujet.

Elle donne de longs détails sur l'aspect de la face, du crâne, de la denture, etc. Elle mentionne que l'examen des yeux pratiqué par le Professeur Meesman a montré que l'appareil oculaire est « complètement normal ».

La radiographie des os longs du squelette de la main et des pieds montre une structure complètement normale, aucune trace de rachitisme, aucun dépôt périosté,

aucun élargissement de la zone d'accroissement cartilagineux. La longueur des os est considérablement augmentée, tandis que la largeur est beaucoup moindre qu'à l'état normal. Les dimensions, en longueur, des différentes pièces squelettiques sont d'ailleurs indiquées très complètement dans un tableau où elles sont comparées avec la normale.

Les recherches d'interférométrie ont montré une légère diminution de l'activité du lobe antérieur de l'hypophyse et de la corticale de la surrénale, une diminution importante des deux glandes génitales et de l'ensemble des surrénales.

Développement intellectuel de l'enfant : considérablement retardé, atteint à peine celui d'un enfant de 9 mois. Inappétence accentuée. Exploration du système nerveux : aucune particularité. Cœur rapide. Fréquence 180 (dit l'auteur). Souffle pailant dans la région précordiale.

En somme, arachnodactylie caractérisée. Pas d'anomalie oculaire. Mlle Fischbach ajoute ceci, p. 642 : « Dans la famille de l'enfant de 18 mois, ne se trouve aucun cas caractérisé d'arachnodactylie. Pourtant aussi bien dans la famille du père (avant tout également chez le père, voir anamnèse familiale) comme aussi chez la mère, des formes frustes d'arachnodactylie. »

Elle ajoute que le Professeur Meesmann, ophtalmologiste, lui a envoyé trois enfants avec des luxations congénitales du cristallin pour qu'elle les examine à la Clinique infantile. Chez deux d'entre eux, il existe indiscutablement une arachnodactylie. Chez le troisième on relève une forme fruste de cette maladie gracilité du squelette, doigts très longs, minces, thorax infundibuliforme. Mais elle estime que ce cas ne doit pas être décrit dans le travail qu'elle concerne à la dolichosténomélie, car il ne montre pas l'habitus caractéristique de l'arachnodactylie.

Toutefois elle dit qu'un oncle de l'enfant est très long et maigre, qu'il a de grandes mains et de grands pieds et une maladie congénitale du cœur — également la grand' mère de l'enfant est extraordinairement longue et maigre. On se demande pourquoi, avec cet ensemble, l'auteur ne consent pas à ranger ce cas dans le cadre de la dolichosténomélie.

Les deux observations suivantes sont brièvement résumées.

I... N..., 14 ans. Anamnèse familiale : les deux parents sont aveugles : la mère pour une cause inflammatoire, le père par une complication secondaire (glaucome) dans une luxation congénitale double du cristallin, avec atrophie du stroma de l'iris à droite et tremblement de l'iris à gauche. Le père est très maigre, il a des membres longs avec des mains extraordinairement minces (particulièrement les doigts) ainsi que les pieds. Une de ses sœurs qui lui ressemble beaucoup doit avoir une grosse ressemblance avec lui et ne possède qu'une vue médiocre. Dès la naissance Irma avait, elle aussi, une mauvaise vue.

Examens : 14 ans, grande, maigre — 1 m. 55 malgré une scoliose accentuée de la colonne dorsale et lombaire. Poids corporel 37 kgs, visage étroit et osseux. Yeux relativement grands, à gauche un peu de proptosis du bulbe. Des deux côtés luxation congénitale du cristallin, iris tremblotant et cône myopique (+ 6) à droite, amaurose (amotio-rétinae).

La constitution corporelle correspond exactement à celle de la dolichosténomélie. Système nerveux : rien à signaler. Intelligence normale. Interférométrie : abaissement important de la fonctionnalité du lobe antérieur et du lobe postérieur de l'hypophyse, élévation importante pour le corps thyroïde et le thymus.

Troisième observation :

K... G... (7 ans). Garçon. Aucun antécédent familial à retenir.

Frappe par l'asthénie générale qu'il présente. Très long, maigre et poids au-dessous de la normale. Taille : 133 cms (normale à cet âge : 118). Poids corporel 21 kgs. Dolichocéphalie. Visage mince, pâle. Luxation bilatérale du cristallin (père). Thorax long, aplati, paralytique. Examen viscéral : aucune particularité. Membres extraordinairement longs, grêles, particulièrement mains et pieds minces, surtout doigts et orteils. Articulations lâches, hyperextensibles. Interférométrie : abaissement important du lobe antérieur et du lobe postérieur de l'hypophyse. Importante altération de l'activité thyroïdienne.



## CONCLUSIONS

La maladie connue sous le nom de dolichosténomélie (syndrome du professeur Marfan) d'arachnodactylie, d'hyperchondroplasie, de dystrophie mésodermique congénitale, est essentiellement caractérisée par :

Une longueur exagérée des membres, laquelle porte cependant davantage sur les extrémités (mains et pieds). Il s'y ajoute une minceur accentuée des muscles, du pannicule adipeux sous-cutané, la laxité des articulations, des rétractions tendineuses et des déformations du thorax et du rachis.

D'autres malformations coexistent : principalement malformations oculaires : luxation congénitale du cristallin, hydro- micro, ou macrophtalmie — malformations viscérales et notamment du cœur.

A l'heure actuelle, on a publié un nombre important d'observations relevées soit en France soit à l'étranger; elles ont permis de bien préciser les symptômes et l'évolution de cette curieuse maladie.

On en connaît un certain nombre qui ont été transmises héréditairement.

Si la physionomie générale de cette affection est maintenant bien individualisée sa nature exacte n'est

pas connue : elle paraît être liée à une anomalie germinale, siégeant dans un ou plusieurs chromosomes.

Aucune médication vraiment efficace ne peut lui être opposée.

*Vu :*

LE DOYEN :  
JEAN LEPINE.

*Vu :*

LE PRÉSIDENT DE LA THÈSE :  
BONNET,

*Vu et permis d'imprimer :*

Lyon, le 24 Mai 1940

LE RECTEUR, PRÉSIDENT DU CONSEIL DE L'UNIVERSITÉ,  
A. LIRONDELLE.

## BIBLIOGRAPHIE

Nous ne citons que les principaux articles ou travaux concernant la dolichosténomélie. Les références sont, à l'heure actuelle, très nombreuses.

ACHARD. — Arachnodactylie. *Bull. et Mém. de la Soc. Méd. des Hôp. de Paris*, 10 oct. 1902, p. 834.

ALWIN C., RAMBAR and EDWARD, DENENHOLZ J. — Arachnodactyly. Report of a case with autopsy including histologie examination of eye. *Journ. of Pédiatries*. Déc. 1939, n° 6, pp. 841-853.

AMSLER (M.). — Une famille de cristallins ectopiques. *Soc. franç. d'opht.* 1934, pp. 181-189.

APERT (E.). — Les formes frustes du syndrome dolichosténomélique de Marfan. *Le Nourrisson*, n° 1, 1938, pp. 1-12.

BAILLET. — Athérome généralisé de l'artère pulmonaire et de ses branches en coïncidence avec une béance du trou de Botal chez une fille de 13 ans. *Bull. Soc. Méd. des Hôp. de Paris*, 1<sup>er</sup> mai 1931, p. 690.

BOKKER. — Die Linse bei Arachnodactylie. *Arch. für Augenheilk.*, 1935, t. 109.

BONNET et PAUFIQUE. — Maladie de Marfan. *Soc. d'O. de Lyon*, 1939.

BOUDET (A.), BALMES (J.) et BARNAY (J.). — Deux observations de dolichosténomélie. Association dans un cas avec la maladie de Lobstein. *Soc. Péd. de Paris*. Séance du 25 avril 1939, pp. 188-198.

- CALVO (L.). — Dolicosténomelalgia, un sindroma nuevo. *Revista médica de Chile*, août 1915.
- CAMERON. — Arachnodactylie. *The british journ. of children's diseases*, janv.-mars 1925, p. 55. Résumé dans le *Nourrisson*, mars 1926, p. 126.
- CHARAMIS (J.-S.). — Le syndrome de Marfan. *Arch. d'ophtalmologie*, déc. 1937, pp. 1067-1082.
- COMBY (J.). — Dolichosténomélie et dolichosténomégalie. *Arch. de Méd. des enfants*, 1916, t. XIX, pp. 260-266.
- DEHEME et BAILLART. — Un cas de luxation congénitale familiale du cristallin. *Soc. franç. d'ophtal.* Congrès de 1911, pp. 227-234.
- DRAONTAÏDIS. — Un cas d'arachnodactylie avec luxation congénitale des cristallins. *Bull. Soc. hellén. opht.* 1937, p. 19.
- DROUIN (P.). — Contribution à l'étude des symptômes oculaires dans le syndrome de Marfan. *Thèse*, Paris, 1939.
- DUPÉRIÉ, DUBOURG et GUÉNARD. — Un cas de dolichosténomélie. *Soc. anatomo-clinique de Bordeaux*, 25 octobre 1920, p. 526.
- MONIZ (E.) (de Lisbonne). — Acromatie. *VI<sup>e</sup> réun. neurol. intern. annuelle*, 25 mai 1925, pp. 1014-1027. Résumé dans le *Nourrisson*, juillet 1926.
- FISCHBACH (H.). — Beitrag zur Klinik der Arachnodaktylie und Hinsweise auf die Erbllichkeit des Leidens. 25 janv. 1937, *Zeitschrift für Kinderheilkunde*, pp. 130-144.
- FRANCESCHETTI (A.) et GONIN. — Le syndrome de Marfan. *Traité d'ophtal.* Masson, 1939, t. III, p. 736.
- FRANÇOIS (J.) (de Charleroi). — De la pathogénie et de l'origine hypophysaire du syndrome de Marfan. *Soc. franç. d'ophtal.*, 13 mai 1935, pp. 157-197.

- FRONTALI (G.). — Dolicostenomelia a carattere familiare. Estratto dagli atti della Società fra i cultori delle scienze Mediche e naturali in Cagliari, p. 1-9, fasc. VI, nov. 1928.
- Dolicosténomelia a carattere familiare in rapporto con zone di accrescimento osseo soprannumerarie. Estratto dal « *volume di Scritti in onore a Carlo Comba* ». Firenze, 1929, p. 1-24.
- GIRAUD (P.), BOCCA, JAYLE et MOCKERS. — Dolichosténomie. *Soc. de Péd. de Paris*, t. XXXVI, 1938, pp. 713-717.
- GROSFILLEZ. — Les déplacements congénitaux du cristallin. *Thèse*, Bordeaux, 1900.
- HAMBRESIN et VAN DE MAELE. — Le syndrome de Marfan. Nouvelle conception de la pathogénie. *Arch. d'ophtal.*, 1935, p. 276.
- HUBER (J.), FLORAND (J.) et LIÈVRE. — Arachnodactylie, présentation du malade. *Soc. Méd. des Hôp. de Paris* *Traité de médecine des enfants*, t. IV, 1934, p. 346-349.
- KALLIUS. — Arachnodaktylie. *Medizinische Klinik*. 1927, p. 1.913 (6 lignes).
- LEREBoullet (P.). — Rôle de l'hypophyse et de l'épiphyse dans les dystrophies infantiles. *Rapp. au II<sup>e</sup> Congrès de Péd.*, Paris, juillet 1922.
- LEREBoullet (P.), MAILLET et JOANNON. — Développement excessif des extrémités chez un nourrisson de neuf mois (acromégalie congénitale?). *Soc. de Péd. de Paris*, 20 fév. 1923, p. 42-47.
- LODI (Gaetano). — Arachnodactilia. « *Archivio italiano di pediatria e puericoltura* », janv. 1936, IV, p. 61.
- MARFAN (A.-B.). — Un cas de déformation congénitale des quatre membres, plus prononcée aux extrémités, caractérisée par l'allongement des os avec un certain degré d'amincissement (dolichosténomie). *Bull. et Mém. de la Soc. Méd. des Hôp. de Paris*, 28 fév. 1896.

- Dolichosténomélie (arachnodactylie). In *Clinique des maladies de la première enfance*; 2 série, Paris 1928, Masson, pp. 314-325.
  - La dolichosténomélie (dolichomélie, Arachnodactylie). *Annales de Médecine*. Extrait, t. 44, n° 1, juin 1938, Masson, pp. 1-29.
  - Dolichosténomélie. *Arch. opht.*, octobre 1938, p. 1.
- MASSART (R.) et BOHN (André). — Malformations osseuses congénitales multiples. *Soc. Péd. de Paris*, 21 déc. 1926.
- MÉRY et BABONNEIX (L.). — Un cas de déformation congénitale des quatre membres : hyperchondroplasie. *Bull. et Mém. Soc. Méd. des Hôp. Paris*, 1902, p. 671.
- MOLINARI (G.). — La dolichosténomélie, in *Riforma Médica*, 10 juin 1939, p. 889-891.
- MORARD (G.). — Arachnodactylie et ectopie bilatérale des cristallins, in *Arch. d'Opht.*, 1935, p. 344-349.
- MOURIQUAND (G.) et Mlle WEILL. — Dolichosténomélie, In *Traité de médecine des enfants*, t. IV, 1934, p. 346-349.
- NOBÉCOURT, CATHALA (J.) et TEMERSON. — Subluxation du cristallin et forme fruste de dolichosténomélie (chez un prématuré). *Soc. Pédiatrie del Paris*, 18 janvier 1938, p. 21.
- PARKES (WEBE), CAMB. — Familiale Asthenic (« Paralytic ») Type of Thorax with congénital ectopia of lens, a condition allied to arachnodactylie, in *Lancet*, 30 déce. 1933, t. 2, p. 1472-1473.
- RAMBAR, DENENHOLZ. — Arachnodactyly rapport of a case with. Autopsy, including histologie examination of eye. *The Journal of Pediatrics*. Vol. XV, décembre 1939.

- ROCH (de Genève). — Arachnodactylie, cyphoscoliose, inocclusion de la cloison interventriculaire, ectopie du cristallin (Syndrome de Marfan). *Presse Médicale*, 9 oct. 1937, n° 81, p. 1.427.
- RÆDERER (C.). — Un cas d'arachnodactylie. *Soc. Méd. des Hôpitaux de Paris*, 1937, p. 225.
- Un cas larvé de dolichosténomélie, in *Société de Péd. de Paris*, t. 36, 26 avril 1938, p. 269-273.
- SALL (V.). — Ueber einen fall von angeborener abnormer Größe der Extremitäten mit einem an Akromegalie erinnernder symptomatenkomplex. In *Jahrbuch für Kinderheilkunde*, 1912, t. 25, p. 540-550.
- SCHMIEDINGT (Edelgard). — Über 2 Fälle von Arachnodactylie bei Geschwistern, in *Monatschrift für Kinderheilkunde* 24 März 1939, p. 56-63.
- SCHREIBER (G.), DUHEM et JOUBERT. — Un cas de dolichosténomélie. *Soc. Péd. de Paris*, 16 oct. 1928.
- SCHLACK. — Zur Kenntnis der Arachnodactylie. *Medizinische Klinik*, 1926, t. I, pp. 845-846.
- SOLLAUD. — Hérédité. Les cours de l'Université de Lyon P. C. B. *Leçons de biologie animale*, fasc. II, p. 83.
- VIALLEFONT (H.) et TEMPLE (J.). — L'arachnodactylie ou syndrome de Marfan, troubles oculaires, caractère familial et héréditaire. *Arch. d'opht.*, t. LI, 1934, p. 536-549. (Importante bibliographie).
- VIALLEFONT (H.). — L'acrocéphalosyndactylie (Maladie d'Apert). Ses rapports avec l'acrocéphalie, la dysostose craniofaciale héréditaire, le syndrome de Laurence-Biedl et la maladie de Schüller-Christian. Monographie de 63 pages. Imprimerie Déhan, Montpellier, 1934.
- WAHL et SCHACHTER. — Un cas d'arriération mentale chez une dolichosténomèle. *Archives de médecine des enfants* (février 1940).

- WEILL (G.). — Ectopies du cristallin et malformations générales. *Ann. d'ocul.*, t. 168, janv. 1932.
- WEWE. — Arachnodactylie. *Arch. für Augenheilkunde*, t. 104, 1931. *Soc. Française d'Opht.*, mai 1934.
- ZUBER (A.). — Sur un cas de dolichosténomélie. *Le Nourrisson*, n° 1, 1927, p. 292-297.
- ZUBER et COTTENOT. — Un cas de dolichosténomélie. *Soc. de Péd. de Paris*, 19 juin 1928, p. 311-313.

## TABLE DES MATIERES

|                                                   |     |
|---------------------------------------------------|-----|
| AVANT-PROPOS. . . . .                             | 13  |
| INTRODUCTION. . . . .                             | 15  |
| Chapitre premier. — Historique. . . . .           | 17  |
| Chapitre II. — Syndrome fondamental. . . . .      | 23  |
| Chapitre III. — Les malformations concomitantes.. | 31  |
| Chapitre IV. — Evolution. . . . .                 | 41  |
| Chapitre V. — Anatomo-pathologie. . . . .         | 43  |
| Chapitre VI. — Pathogénie. . . . .                | 55  |
| Chapitre VII. — Traitement. . . . .               | 63  |
| Observations. . . . .                             | 65  |
| CONCLUSIONS. . . . .                              | 105 |
| BIBLIOGRAPHIE. . . . .                            | 105 |



---

**BOSC FRÈRES, M. & L. RIOU**

00 00 00 IMPRIMEURS-ÉDITEURS 00 00 00

00 42, QUAI GAILLETON, 42 00

00 00 00 00 LYON 00 00 00 00





